



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o futuro



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Desordem Do Metabolismo Intracelular Da Cobalamina Tipo Cblc

Autores: GABRIELA BENEZOLI (UNIFESP); JESSICA LOEKMANWIDJAJA (UNIFESP); CELSO MOMOI (UNIFESP); CECILIA MICHELETTI (UNIFESP); MARIALICE GONSALVES (UNIFESP); CAMILA OLIVEIRA (UNIFESP)

Resumo: INTRODUÇÃO A vitamina B12 é um cofator para as enzimas metionina sintase (MTR) e mutase metilmalonil-CoA (MUT). Quando ambas estão comprometidas há acidemia/acidúria metilmalônica e hiperhomocisteinemia/hiperhomocistinúria. A forma mais comum, cblC, manifesta-se com regressão no desenvolvimento, falência de crescimento, vômitos, hipotonia, anormalidades hematológicas (anemia megaloblástica), alterações maculares e síndrome hemolítico-urêmica. É severa e progressiva, a menos que o tratamento seja instituído. Na suspeita deve-se analisar ácidos orgânicos na urina, ácido metilmalônico sérico, homocisteína sérica e aminoácidos plasmáticos. O padrão clássico da doença é um aumento sérico do ácido metilmalônico, homocisteína e cistationa, e baixa metionina. A vitamina B12 sérica deve ser normal para excluir a deficiência de tal vitamina como causa das manifestações clínicas. Os pacientes respondem ao tratamento com melhora dos parâmetros bioquímicos, das alterações neurológicas e regressão das alterações hematológicas. RELATO DO CASO A paciente, com 6 meses de idade, iniciou quadro de vômitos, infecções de repetição, palidez, adinamia, hipotonia e irritabilidade. Havia relato de perda de peso e involução do desenvolvimento neuro-psicomotor. DISCUSSÃO Exames realizados evidenciaram pancitopenia, eletroforese de hemoglobina normal, sorologias para toxoplasmose e CMV negativas, células megaloblásticas no mielograma, vitamina B12 sérica e ácido fólico dentro dos valores de normalidade, homocisteína sérica e ácido metilmalônico urinário elevados. CONCLUSÃO O caso é compatível com a forma mais comum das desordens do metabolismo intracelular da cobalamina, que afetam 1 a cada 50.000 a 80.000 nascidos vivos.