



Trabalhos Científicos

Título: Erros Inatos Do Metabolismo E A Importância Da Suspeita Clínica Precoce: Relato De Caso

Autores: RAFAEL MEDEIROS BEZERRA COSTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE); ROSANE SILVA DE OLIVEIRA TEIXEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE); VIRNA LUÍZA DE SOUZA OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE); THAISE LOPES DE MEDEIROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE); INDY LOPES BATISTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE); ANA RAQUEL VILAR QUEIROZ DOS SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE); DENISE MARIA RAMOS DE AMORIM ALBUQUERQUE (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE); MÔNICA CAVALCANTI TRINDADE DE FIGUEIREDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE)

Resumo: INTRODUÇÃO: Erros inatos do metabolismo (EIM) são distúrbios genéticos que correspondem a um defeito enzimático capaz de alterar vias metabólicas específicas. Representam cerca de 10% de todas as doenças genéticas e, por sua raridade, são encaradas por muitos como última hipótese diagnóstica durante a prática clínica. DESCRIÇÃO DO CASO: M.V.B.T., feminino, 2 meses e 25 dias, pais consanguíneos, mãe GIPIA0, natural de Campina Grande/PB. Admitida com história de vômitos recorrentes e perda ponderal desde o nascimento e diarreia persistente há 10 dias. Estado geral grave, hipoativa, afebril, hipocorada (2+/4+) e desidratada (3+/4+); ausculta cardiopulmonar sem alterações; abdome inocente. Radiografia contrastada de esôfago, hiato, estômago e duodeno com impressão diagnóstica de refluxo gastro-esofágico grau IV. Laboratório evidenciou discreta anemia, leucocitose, plaquetose, além de hiponatremia e hipocalcemia refratárias à correção eletrolítica. Dosagem sanguínea de 17-alfa-hidroxiprogesterona resultou normal (158ng/dL), afastando hipótese de Hiperplasia Adrenal Congênita. Após solicitada triagem para Erros Inatos do Metabolismo, a paciente aguardou resultado ambulatoriamente. Contudo, evoluiu com óbito por distúrbio hidroeletrólítico antes do retorno e o exame revelou aumento da atividade enzimática da quitotriosidase, a qual pode estar associada às doenças lisossômicas de depósito. DISCUSSÃO: O diagnóstico clínico dos EIM é dificultado pela enorme variedade de distúrbios e inespecificidade de sintomas. Entretanto, alguns critérios sugerem esse grupo de doenças, como hipotonia, distúrbios hidroeletrólíticos e consanguinidade parental, sinais encontrados na paciente em questão. O diagnóstico final será dado após determinação da atividade enzimática específica ou identificação do defeito molecular, exames especializados e nem sempre disponíveis. Assim, a determinação de parâmetros da quitotriosidase é útil para triagem de doença lisossomal, mas não substitui a necessidade de teste específico para se obter um diagnóstico definitivo. CONCLUSÃO: Os EIM são considerados distúrbios genéticos clássicos. É necessário conhecê-los para o indispensável aconselhamento familiar que compreenda o prognóstico do paciente e o risco de recorrência da doença.