



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



Trabalhos Científicos

Título: Erro Inato No Ciclo Da Carnitina Em Recém-nascido: Relato De Caso

Autores: DANIEL LOPES AIRES (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE MARINGÁ); DENISE CRISTINA CANTOS GALINA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE MARINGÁ)

Resumo: INTRODUÇÃO Inicialmente descrita em 1908, a expressão “Erro Inato do Metabolismo” (EIM) refere-se à síntese anormal, reduzida ou inexistente de proteínas, oriunda de alterações genéticas do indivíduo, a qual ocasiona afecções nas vias metabólicas. Assim, o acometimento no ciclo normal da carnitina (metaboliza ácidos graxos) surge como exemplo do quadro de patologias citado. DESCRIÇÃO DO CASO Recém-nascido de APSV, a termo e com índices pediátricos satisfatórios após o parto. Em análise posterior, observou-se a presença de hipotonia generalizada, flexão anormal de membros e choro fraco, com ausência do reflexo de sucção. Na manhã seguinte, a paciente começou a manifestar constantes crises convulsivas, reflexos palmo-plantares débeis, exigindo internamento na Unidade de Terapia Intensiva do hospital. Suspeitou-se, assim, da presença de um EIM, sendo, desta forma, solicitada sua triagem. Os testes constataram alterações significativas nos níveis de carnitina, com indicação de uma terapia suplementar do composto. Todavia, não houve melhora no quadro. DISCUSSÃO Neste relato, não podemos enquadrar o caso como uma deficiência primária clássica de carnitina, devido a sua atipia e irresponsividade à administração exógena do composto. Todavia, podemos confirmar que o quadro é oriundo de um erro inato no metabolismo, o que nos induz a pensar que a condição apresentada se encaixa em uma subclassificação da deficiência primária de carnitina, havendo, desta forma, a necessidade de uma avaliação mais precisa para um laudo decisivo – ferramenta não disponível na medicina, atualmente. CONCLUSÃO Apesar do caso não se enquadrar na descrição clássica da deficiência primária de carnitina, por certo trata-se de um erro inato do metabolismo, fato que justifica uma perspicaz observação do pediatra. Ainda, o médico deve alertar a família acerca da possibilidade de futuras gestações serem acometidas pela mesma síndrome, ratificando, desta forma, a importância da bioética.