Trabalhos Científicos

Título: Erros Inatos Do Metabolismo E A Importância Do Diagnóstico Precoce: Relato De Caso E Considerações Para A Clínica

Autores: RONALDO JUNHO CORREA (HOSPITAL NOSSA SENHORA DAS GRAÇAS DE SETE LAGOAS - MG); FERNANDA FAGUNDES DE MELO (HOSPITAL NOSSA SENHORA DAS GRAÇAS DE SETE LAGOAS - MG); FLAVIA ANDRÉIA COBUCCI (HOSPITAL NOSSA SENHORA DAS GRAÇAS DE SETE LAGOAS - MG); KATIA ROBERTA MENDES DOS SANTOS (HOSPITAL NOSSA SENHORA DAS GRAÇAS DE SETE LAGOAS - MG); LIVIA MOREIRA PEREIRA (HOSPITAL NOSSA SENHORA DAS GRAÇAS DE SETE LAGOAS - MG); VIVIANE RIBEIRO DE OLIVEIRA (HOSPITAL NOSSA SENHORA DAS GRAÇAS DE SETE LAGOAS - MG)

Resumo: Introdução: Erros inatos do metabolismo (EIM) são distúrbios enzimáticos ou protéicos, de natureza genética, que acarretam na interrupção de uma via metabólica com consequente falha na síntese, armazenamento, transporte ou degradação de moléculas no organismo. Ainda que individualmente raros, os EIMs são freqüentes em conjunto, com incidência cumulativa estimada em 1:1.000 recém-nascidos vivos. Relato de caso: Paciente, sexo masculino, nascido em 29/08/13, parto normal, 36/37 semanas de idade gestacional. Admitido em nosso serviço com um ano e quatro meses, traqueostomizado e gastrotomizado devido à laringomalácea e refluxo gastroesofágico grave, em uso regular de ácido valpróico 40 mg/kg/dia, apresentando alterações no desenvolvimento neuropsicomotor, tremores e febre. Possuía fáceis sindrômicas. História de várias internações desde o nascimento. Iniciado propedêutica e devido à hiperamonemia persistente à retirada do ácido valpróico foi aventada a hipótese de EIM. Realizado cromatografia de aminoácidos no sangue e na urina, cromatografia de carboidratos, aminoacidurias e cariótipo banda G. Iniciado retirada de protéinas da dieta com melhora clínica importante. Exames mostraram defeito no ciclo da úreia e cariótipo com uma deleção no braço curto do cromossomo três. Devido à necessidade de equipe multidisciplinar e propedêutica especializada em centro de referência, foi transferido para Hospital Santa Casa de Belo Horizonte. Discussão: Como os EIM têm apresentações clínicas inespecíficas, é comum o pediatra cogitá-los tardiamente. O desenvolvimento de novas medidas de manejo e o surgimento de métodos diagnósticos mais sofisticados e sensíveis, impulsionam a expansão de programas de triagem neonatal e proporciona intervenções mais precoces. Conclusão: Estas doenças tidas como raras são, na verdade, pouco conhecidas e pouco diagnosticadas. Um diagnóstico e uma intervenção adequada e precoce, em muitos casos, pode ser fundamental para definir o prognóstico dessas situações e evitar danos neurológicos.