



Trabalhos Científicos

Título: Acidemia Metilmalônica Mimetizando Sepse, Refluxo Gastro-Esofágico E Alergia Alimentar Em Lactente

Autores: MARCELO MARINHO DE OLIVEIRA SARDINHA (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); LÍVIA MEIRELLES DE ARAÚJO PASQUALIN (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); ADRIANA DE OLIVEIRA MUKAI (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); CIRO JOÃO BERTOLI (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); RICARDO MARCITELLI (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); MARIA ESTELA DALL'ARA RAHIMEN (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); MARIA CLARA DE ASSIS GALHARDO (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); CAROLINA PEREIRA SUETUGO MONTEIRO DOS SANTOS (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); TIAGO ARRUDA MÁXIMO (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); FLÁVIA DRUMMOND GUINA (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ)

Resumo: Introdução: Acidemia metilmalônica (AMM) é um dos mais frequentes erros inatos do metabolismo dos ácidos orgânicos, de herança autossômica recessiva, causado mais comumente pela deficiência da atividade da enzima Metil-malonil-CoA mutase. Apresenta-se com déficit neurológico caracterizado por atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) e/ou involução, vômitos, letargia, anorexia, insuficiência respiratória e acidose metabólica. Descrição do caso: 6 meses, feminino, RNT, AIG, terceiro filho de pais não consanguíneos. Evoluiu nos primeiros dias de vida com episódios de hipoglicemia e vômitos frequentes, recebendo alta no 5o dia de vida já em uso de fórmula hipoalergênica. Manteve os episódios de vômitos e engasgos, com marcos limítrofes do DNPM. Feita a hipótese de doença do refluxo gastro-esofágico e, posteriormente, conduzida como alergia à proteína heteróloga. No 6o mês, após início da papa salgada, evoluiu com intensificação dos vômitos, hipoatividade, involução do DNPM e sonolência. Na ocasião diagnosticadas acidose metabólica e pancitopenia, sendo feita a suspeita de acidúria orgânica. A hipótese de AMM foi então confirmada em exames complementares subsequentes. A paciente faleceu após 50 dias de internação. Antecedente familiar da irmã que faleceu aos 5 dias de vida com suspeita de sepse neonatal precoce e hipoglicemia. Discussão: A dificuldade deste caso deu-se pela existência de vômitos frequentes em inúmeras outras doenças pediátricas, que acabou por retardar o diagnóstico. Os erros inatos do metabolismo devem ser suspeitados na presença de acidose metabólica, principalmente com cetose, hiperamonemia e hiperglicinemia. Em 80% dos casos com deficiência completa da atividade enzimática os sintomas são deflagrados na 1 semana de vida após início da ingesta proteica. Chama atenção que a paciente em questão havia realizado o screening neonatal que não contemplava a dosagem dos ácidos orgânicos. Conclusão: A presença de vômitos frequentes deve ser um sinal de alerta para o diagnóstico diferencial dos erros inatos do metabolismo em lactentes.