



Trabalhos Científicos

Título: Erro Inato Do Metabolismo – Acidúria Propiônica: Relato De Caso

Autores: NATHÁLIA MOREIRA THOM (HEINSG); JULIANA CORREA CAMPOS BARRETO (HEINSG); MARIANA BARBOSA ARAÚJO (HEINSG); LAURA DE ALMEIDA BARRETO (HEINSG); VANESSA DELFINO MORAES (HEINSG); BEATRIZ ZAGO GOMES (HEINSG); CATHERINE ODETTO RONEE CHOUQUET (HEINSG); MATEUS ANDRÉ RUEDA DANTAS (UVV)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** A acidúria propiônica é um erro inato do metabolismo (EIM) dos ácidos orgânicos. Doença hereditária autossômica recessiva caracterizada pela deficiência de propionil-CoA carboxilase, enzima dependente de biotina, levando ao acúmulo de propionil-CoA e outros metabólitos tóxicos. Manifesta-se em neonatos e lactentes com vômitos, convulsões, coma, acidose, cetonemia, hipoglicemia e hiperamonemia. **DESCRIÇÃO DO CASO:** I.A.F.D., feminino. Aos 6 meses, após transição de leite materno para fórmula infantil, iniciou quadro de hipoglicemia, recusa alimentar, constipação prolongada e regressão neurológica. Aos 10 meses evoluiu com vômitos, letargia, desnutrição, hipotonia de membros, desidratação grave com hiperamonemia (222) e acidose metabólica com ânion gap elevado. Aventada hipótese de EIM. Suspensa dieta, corrigidos distúrbios hidroeletrólíticos e ácido-básicos, aumentada oferta calórica com glicose 10% na hidratação, iniciado benzoato de sódio, coquetel de vitaminas (L-carnitina, biotina, tiamina, riboflavina, vitamina B12) e Metronidazol. Apresentou melhora do quadro neurológico e dos vômitos. Houve ganho ponderal após reintrodução de dieta glicidolipídica com oferta de proteína, aumentada progressivamente. Confirmado diagnóstico de acidúria propiônica. Segue em uso de vitaminas, oligoelementos, minerais e Metronidazol, acompanhando em centro especializado. **DISCUSSÃO:** O presente caso mostra um raro tipo de erro inato do metabolismo em que a confirmação diagnóstica é realizada apenas com exames específicos, porém esse grupo de doenças deve ser lembrado entre os diagnósticos diferenciais frente a sintomas neurológicos aparentemente injustificáveis. A conduta inicial deve ser realizada a fim de prover suporte clínico para o paciente até que seja encaminhado ao especialista. **CONCLUSÃO:** Destaca-se a importância do conhecimento dos erros inatos do metabolismo por todos os pediatras uma vez que a suspeição clínica e a intervenção adequada e imediata determinam o prognóstico minimizando os danos neurológicos permanentes.