



Trabalhos Científicos

Título: Lactente Com Déficit Ponderal E Atraso Do Desenvolvimento: Deficiência De Vitamina B12 Simulando Acidúria Metilmalônica

Autores: LUANA MARIA NUNES DOS SANTOS (); BETHÂNIA DE FREITAS RODRIGUES RIBEIRO (CLÍNICA SPECIALITES)

Resumo: Introdução A deficiência de vitamina B12 (cobalamina) é uma causa comum de anemia macrocítica e tem sido associada a desordens hematológicas, neurológicas e digestivas. No lactente até seis meses, a fonte desta vitamina é o leite materno ou fórmulas lácteas de partida. Relato de caso MAPV, sexo feminino, 3 meses de vida, história de baixo ganho ponderal e hipotonia cervical. Alimentação com leite materno exclusivo adequado. Antecedentes: irmão portador de trissomia do 21 e mãe com hipotireoidismo. Ao exame físico: palidez (+++/4+), desnutrição grave e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Exames laboratoriais: hemoglobina 5,4g/dL; hematócrito 16,6%, VCM 97fL, plaquetas 60.800/mm³, leucócitos 5870/mm³; DHL 5600U/L, vitamina B12 < 83pg/ml (VR 187-833). Pela suspeita de leucemia, realizada biópsia de medula óssea: hiperplasia mieloide de caráter reacional e imunofenotipagem normal. Pela suspeita de acidúria metilmalônica foi realizado dosagem de ácido metilmalônico 20,5 µmol/L (VR 0,08-0,56) e homocisteína 21,9 µmol/L (VR 5-15) e pelos valores muito elevados, foi solicitado painel genético para erros inatos tratáveis, com resultados normais, sendo descartado acidúria metilmalônica. Na ocasião, a mãe foi investigada: vitamina B12 114 pg/ml. Após exames, foi iniciada reposição de hidroxocobalamina até resultado do teste genético, quando negativo, este tratamento foi suspenso. A lactente evoluiu com aumento progressivo da vitamina B12 com recuperação do ganho ponderal e do atraso no desenvolvimento. Discussão e conclusão As principais causas da deficiência de cobalamina são acloridria gástrica, deficiência de fator intrínseco, insuficiência exócrina pancreática, microorganismos competitivos, doença primária da mucosa ileal, drogas e vegetarianos. A produção inadequada de fator intrínseco ou anemia perniciosa tem íntima relação com outras doenças autoimunes, como doença de Graves, tireoidites e hipoparatiroidismo. Portanto, as doenças acima deverão ser investigadas em lactentes a fim de se instituir o tratamento adequado e assim, evitar possíveis deficiências e sequelas.