



Trabalhos Científicos

Título: Acidemia Propiônica: Relato De Um Caso

Autores: MARINA HELENA MARIANO (PUC-SP); NATHANY ALBERTI CORREA (PUC-SP); GABRIELA TEIXEIRA ARAUJO (PUC-SP); CAMILA HENRIQUE MOSCATO (PUC-SP); ALINE CRISTINA DE PAULA ORLANDIM (PUC-SP); GABRIELLY DE SOUZA LEITÃO (PUC-SP); THIAGO PATRICIO DE LIMA (PUC-SP); GUILHERME JORGE MATTOS MIGUEL (PUC-SP); GABRIELLA FERNANDES GOZOLI (PUC-SP); JULIANA MORINI BEVILACQUA (PUC-SP); VALERIA LAMEIRA GERALDO (PUC-SP); MARTA WEY VIEIRA (PUC-SP); DÉBORA APARECIDA RODRIGUEIRO (PUC-SP); JÚLIO BOSCHINI FILHO (PUC-SP)

Resumo: Acidemia propiônica é uma doença autossômica recessiva, com grande heterogeneidade genética, que afeta 1:30.000 nascidos vivos no mundo. É um distúrbio metabólico da degradação proteica causado pela deficiência da propionil coenzima-A carboxilase – enzima mitocondrial dependente de biotina – que resulta em acúmulo de ácido propiônico e outros metabólitos tóxicos. O curso da doença é caracterizado por repetidas recidivas precipitadas pela ingestão excessiva de proteínas, infecção ou constipação. As manifestações clínicas mais comuns são hipotonia, ataxia, atraso no DNPM, vômitos cíclicos, convulsões. Tratamento consiste em restrição proteica na dieta, Metronidazol, Carnitina e Biotina. RELATO DE CASO: D.C.M, 3 anos, masculino, branco, internado em PS Infantil por broncopneumonia há 1 mês. Durante a internação observou-se hepatomegalia, acidose metabólica recorrente, lactato elevado iniciando investigação para erro inato do metabolismo. Nascido termo, PN:3225g, Comp:49cm, Apgar 1010, pais não consanguíneos. Desenvolvimento motor levemente atrasado, com dificuldade na coordenação motora e quedas frequentes. Não fala e não forma frases. Mãe refere repetidas internações, convulsões desde os 6 meses, vômitos frequentes desde o nascimento, disfagia e letargia. Em uso de Fenobarbital. Ao exame: fácies atípica, aparelho cardiovascular e respiratório sem alterações, P:13,89kg, Est:97,05cm. Exames complementares: amônia 100mmol/L(18,0-72,2); cromatografia de aminoácidos no plasma: aumento de lisina, glicina e histidina; ácidos orgânicos na urina: ác.3hidroxi-propiônico: 705mmol/mol de creatina(<36), propionilglicina: 1,1mmol/mol de creatina(<0,6). Iniciado tratamento com L-carnitina 150mg/kg/dia, Biotina 20mg/dia, Metronidazol 20mg/kg/dia por 10 dias mensalmente, além de dieta com restrição proteica e a cada 3 horas – evitando jejum prolongado. DISCUSSÃO E CONCLUSÃO: O diagnóstico precoce de erro inato do metabolismo é essencial para prognóstico do paciente, mas a dificuldade de acesso aos exames e a falta de conhecimento das doenças por profissionais da área da saúde faz com que o atraso no início do tratamento afete o desenvolvimento neuropsicomotor e consequente qualidade de vida do paciente.