



Trabalhos Científicos

Título: Acidemia Isovalérica Em Criança E A Importância Do Conhecimento Sobre Acidemias Orgânicas - Relato De Caso.

Autores: ANA CAROLINA KIELING (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), LARISSA HALLAL RIBAS (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), VANESSA CARDOSO PERES (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), LUCAS RODRIGUES MOSTARDEIRO (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), CAROLINA NEUENFELD PEGORARO (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), ALEXANDRE BALDISSERA (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), DAIANE D'AMBROS FERREIRA (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), LEIA RIGO MEZALIRA (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), TUANY MARTINS NUNES (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), ANA CLARA BERNARDI SAUL (UNIVERSIDADE FEDERAL DE PELOTAS), DANIELA MEDEIROS PATRÍCIO (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), CAMILA FURTADO HOOD (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), LILIAN OLIVEIRA TURELA (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), BIANCA ALMANSA CARLOS (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), NATÁLIA FRANCO TISSOT (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), HENRIQUE SZORTYKA (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), MARCIA CHRISTINA STARK ANDERSSON (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), BRUNA LAILA TANSINI (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS)

Resumo: Introdução: Acidemia Isovalérica é causada por deficiência de isovaleri-CoA desidrogenase. Trata-se de herança autossômica recessiva, com prevalência de 1-9:100.000. Descrição do Caso: Menino, histórico de sepsis neonatal, aos 5 anos apresentou vômitos. Em Pronto Socorro, recebeu terapia de hidratação endovenosa e foi liberado após melhora. Apresentou novo episódio, em pequena quantidade, porém associado a sonolência excessiva. Retornou ao serviço, em desidratação grave, não condizente com pouco volume das eliminações. Alterações laboratoriais revelaram pancitopenia, hipocalcemia, cetonúria e acidose metabólica com ânion GAP aumentado. Coleta de líquido descartou patologias infecciosas. Tomografia de Crânio inalterada. Após Terapia de Reposição Hidroeletrolítica, apresentou evolução satisfatória. Devido quadro clínico e laboratorial, suspeitou-se de Acidemia Orgânica. Cromatografia para detecção de ácidos orgânicos revelou deficiência de isovaleri-CoA desidrogenase. Discussão: A deficiência enzimática afeta o metabolismo da Leucina, ocasionando acúmulo de Ácido Isovalérico, resultando em odor típico de “pés suados”, vômitos, acidose metabólica, alterações neurológicas. Tipicamente, a doença se manifesta no período neonatal, comumente confundida com Septicemia. Os achados laboratoriais descritos são clássicos. O tratamento é individualizado, baseando-se em ingesta restrita de aminoácidos implicados na cascata metabólica, aonde localiza-se o déficit enzimático, com restrição de proteínas, animal e vegetal. O objetivo é assegurar o desenvolvimento físico e mental, evitando instalação de estados catabólicos. Conclusão: O relato de caso evidencia a importância do conhecimento sobre Acidemias Orgânicas para o diagnóstico preciso. O reconhecimento dos sinais e sintomas, associado a exames clínico e laboratorial foram imprescindíveis para a suspeita diagnóstica, resultando em excelente desfecho à criança.