



Trabalhos Científicos

Título: Deficiência De Carnitina Palmitil Transferase (Cpt) : Relato De Caso

Autores: CAMILA DE MOURA LEITE LUENGO (UNIVAS), BRUNA TELES DA SILVA (UNIVAS), BRUNA COSTA MANSO RODRIGUES (UNIVAS), LARISSA DE PINHO AMARAL (UNIVAS), ROBERTA FRANÇOIS BITTENCOURT BATISTA (UNIVAS), SARAH FRANCELLO ALVES GANDRA SATURNINO (UNIVAS), ELLEN ROCHA PENNA (UNIVAS), LETICIA CAROLINA MALAQUIAS PEREIRA (UNIVAS)

Resumo: Introdução: A CPT tipo 1 é uma doença rara, atribuída a erro do metabolismo que afeta a oxidação mitocondrial de ácidos graxos no fígado, caracterizada por recorrentes situações de hipoglicemia hipocetótica induzida pelo jejum e risco de insuficiência hepática. Descrição do caso: Criança nascida termo, 2º gemelar, de pais consanguíneos, apresentou após nascimento hipoatividade e hipoglicemia, irmão gemelar falecido com quadro de gastroenterite, com 1 ano e 2 meses de vida, evoluiu com rebaixamento do nível de consciência, adinamia, icterícia e hepatomegalia após episódio prévio de diarreia. Foi procedido investigação ambulatorial para erro inato de metabolismo e/ou glicogenose hepática por hepatite transmissível após compensação do quadro. Com 1 ano e 7 meses foi novamente admitido no pronto atendimento com queixa de diarreia, vômitos e edema em membros inferiores, apresentava rebaixamento do nível de consciência, não responsivo a estímulos dolorosos e pupila não fotorreagente. Admitido na UTI pediátrica, evoluiu com crise convulsiva durante a internação e sonolência excessiva apesar de responsivo a estímulos. Realizada ampla investigação genética e metabólica constatando deficiência de CPT tipo 1. Criança encaminhada para seguimento ambulatorial com adequação de dieta e boa evolução clínica. Discussão: A CPT1 é uma doença rara, apenas 50 casos foram relatados desde sua descoberta em 1981. Tem uma hereditariedade autossômica recessiva. O aparecimento ocorre geralmente durante a idade neonatal ou infância, com crises recorrentes de hipoglicemia hipocetótica de gravidade variável desencadeada pelo jejum ou doença recorrente, que pode levar a sequelas neurológicas graves. O prognóstico e um tratamento cumprido à risca são favoráveis. Conclusão: É importante ressaltar que a suspeição e abordagem precoces dos erros de metabolismo tem fundamental importância no sucesso terapêutico e, portanto, no prognóstico desses pacientes.