Trabalhos Científicos

Título: Acidemia Metilmalônica, Da Apresentação Clínica Ao Diagnóstico - Relato De Caso

Autores: VÂNIA CAROLINA DEVITTE RUIZ (HMIPV/ UFRGS), TASSIÉLE MOREIRA DA SILVA (HMIPV/UFCSPA)

Resumo: INTRODUÇÃO: A acidemia metilmalônica é uma doença hereditária do metabolismo da vitamina B12 (cobalamina). É caracterizada por manifestações gastrointestinais e neurometabólicas resultantes da diminuição da função da enzima mitocondrial metilmalonil-CoA mutase e tem sua prevalência estimada em 1 em 48.000 nascidos vivos. DESCRIÇÃO DO CASO: Lactente do sexo masculino, 1 ano e 3 meses de idade, 9.8kg, apresentando hipoproteinemia, hiperlipidemia, quadro de diarreia crônica, gemência, desconforto respiratório, vômitos biliosos, edema em membros superiores, inferiores, e região dos olhos, diminuição da diurese inicialmente sem melhora após receber volume parenteral, pressão arterial no limite superior para a normalidade da faixa etária. Evoluiu para aceitação irregular de dieta via oral e pancitopenia. Realizada bateria de exames e avaliações de diversas especialidades Pediátricas: Hematologia, Gastroenterologia, Fonoaudiologia, Genética e Nutrição. DISCUSSÃO: Inicialmente foi cogitada hipótese diagnostica de síndrome nefrótica, porém foi descartada devido a provas de função renal normais e diurese satisfatória após realização de furosemida. Lactente além do quadro clínico complexo, ainda apresentava quadro de extrema vulnerabilidade social, sendo levantada inclusive hipótese de giardíase. Necessitou de internação prolongada com permanência em unidade de terapia intensiva pediátrica, usou via alternativa de alimentação, recebeu fórmula hidrolisada e realizou nova bateria de exames laboratoriais e metabólicos. CONCLUSÃO: Diagnosticado com acidemia metilmalônica pela equipe da genética, iniciado tratamento com L-carnitina e cianocobalamina, estabelecida dieta hipoprotéica e alterada fórmula hidrolisada para fórmula de segundo semestre. Transferido para hospital com maior poder diagnóstico para dar seguimento ao tratamento. Com este relato ressalta-se a necessidade de maior conhecimento a cerca desta patologia visto que o prognóstico do paciente está relacionado ao tempo para instituir o tratamento adequado e as dificuldades em seguir um protocolo diagnóstico e terapêutico o que pode contribuir para um pior desfecho.