



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Alterações Neurológicas Secundárias À Erro Inato Do Metabolismo: Relato De Caso

Autores: ANDRESSA FERREIRA SARA (HOSPITAL MUNICIPAL DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE DE GUARULHOS), KALYNNE RODRIGUES MARQUES (HOSPITAL MUNICIPAL DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE DE GUARULHOS), ULLY EVELIN MELO RODRIGUES (HOSPITAL MUNICIPAL DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE DE GUARULHOS), IGOR MYCHAELO MELO FERREIRA (HOSPITAL MUNICIPAL DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE DE GUARULHOS), ROBERTO CARLOS AMARAL DUNKEL (HOSPITAL MATERNIDADE JESUS,JOSE E MARIA), VALERIA QUEIROZ DONAS (HOSPITAL MATERNIDADE JESUS,JOSE E MARIA), DENIZE MENEZES LOURENCO (HOSPITAL MATERNIDADE JESUS,JOSE E MARIA)

Resumo: Os erros inatos do metabolismo (EIM) constituem um grupo de doenças com manifestações clínicas diversas, sendo as neurológicas como letargia, hipotonia e convulsão as mais frequentes. O julgamento clínico deve guiar exames laboratoriais pertinentes, permitindo que se inicie o tratamento. CASO CLÍNICO: RN, Apgar 9/9, masculino, Termo, PIG, BP, Microcefalia. Mãe teve Diabetes Gestacional controlada com dieta, tabagista, pré natal adequado. Sorologias na Maternidade negativos. TORCH ao nascimento normais. Com 12 horas evoluiu com Hipomagnesemia, Policitemia e Icterícia neonatal. No 3º dia, apresentou hipoatividade, crises convulsivas refratárias com necessidade de IOT. Exames laboratoriais demonstrando acidose respiratória, hiperamônemia, aumento de lactato e hipocalcemia. Devido elevação progressiva de Amônia tratada com diálise peritoneal e Benzoato de Sódio. Com um 1 mês os níveis de amônia reduziram para uma faixa <200mg/dl, sendo suspensa diálise peritoneal. Aos 36 dias apresentou aumento dos níveis de amônia (366 mg/dL), reiniciada diálise. Com 46 dias, piora do estado geral e retorno das crises convulsivas. Óbito com 53 dias de vida. Triagem de EIM: elevação de Alanina, Glicina, Glutamina, Lisina, Ornitina, Prolina, Asparagina e Triptofano, cromatografia de aminoácidos: moderada redução de citrulina e ácidos orgânicos urinários, expressiva excreção de ácido láctico, discreta excreção de ácido orótico e moderada redução dos níveis de citrulina. Painel genético: microdeleção nos genes Ornitina transcarbamilase. DISCUSSÃO: Erros no ciclo da ureia resultam no acúmulo de amônia no sangue, causando toxicidade cerebral (convulsão, coma e óbito). A deficiência de ornitina transcarbamilase é o defeito mais comum, sendo ligado ao X. Nos casos suspeitos, gasometria arterial, amônia, acetato sérico, glicose, eletrólitos e triagem sérica e urinária de EIM são importantes para o diagnóstico. CONCLUSÃO: EIM tem evolução na maioria das vezes de difícil manejo clínico e diagnóstico, esse trabalho demonstra a necessidade de implantação de triagem neonatal universal e estudos sobre essa patologia potencialmente fatal.