Trabalhos Científicos

Título: Erros Inatos Do Metabolismo: Uma Análise Da Deficiência Do Complexo Piruvato Desidrogenase Em Neonatos E Lactentes

Autores: MATHEUS HENRIQUE DOS SANTOS (CENTRO UNIVERSITÁRIO ASSIS GURGACZ - FAG), MATHEUS LUIZ PABIS (CENTRO UNIVERSITÁRIO ASSIS GURGACZ - FAG), ISABEL ANDRADE DE SOUSA (CENTRO UNIVERSITÁRIO ASSIS GURGACZ - FAG), VALESKA DE JESUS GENUINO (CENTRO UNIVERSITÁRIO ASSIS GURGACZ - FAG), MARIA IZABEL PEREIRA (CENTRO UNIVERSITÁRIO ASSIS GURGACZ - FAG)

Resumo: A deficiência do complexo da enzima piruvato desidrogenase (PDHD) é uma falha metabólica do ácido pirúvico, originando inúmeras intercorrências em lactentes e neonatos, na primeira infância ou à posteriori. Analisar como a doença é diagnosticada na pediatria e na neonatologia, bem como relatar sintomaticamente a PDHD. Essa revisão baseou-se em estudos encontrados em bancos de dados, como PubMed, SciELO e LILACS, para promover uma pesquisa qualitativa e exploratória sobre a doença referida e suas complicações. Utilizaram-se artigos nas línguas portuguesa e inglesa. Para tal, elencaram-se trabalhos de 2019 a 2024. Outrossim, os descritores ´pyruvate dehydrogenase complex´, ´children´ e ´newborn´ revelaram um total de quatro artigos, dos quais todos foram utilizados. A PDHD é a falha na conversão do ácido pirúvico, o qual resulta da quebra parcial de uma molécula de glicose, em acetil-CoA. Assim, sabe-se que o excesso de ácido pirúvico acarreta problemas no desenvolvimento físico e cognitivo, como danos no sistema nervoso e problemas energéticos. Além disso, estudos informam que sintomas já podem ser identificados no período intrauterino, como danos no tubo neural ou atraso no crescimento fetal. Posto isso, os sinais clínicos são diversificados, sendo alguns como hipotonia, quadros de microcefalia, atrofia do nervo óptico, ptose palpebral, ataxia, entre outros. Pelo fato de ser uma doença com bases genéticas, ainda não há uma cura para tal, mas o acompanhamento genético pode preparar as famílias para essa futura condição de seus filhos. O diagnóstico, ademais, mostra-se mais verossímil à população em geral, visto projetos que fomentam exames neonatais, como o teste da triagem neonatal. Para tal, exames que identifiquem a taxa de ácido láctico e de ácido pirúvico devem ser requeridos a fim de dar indícios primários de tal erro metabólico. Logo, distúrbios bioquímicos, como o caso da PDHD, acabam configurando-se como problemas de saúde pública por causarem complicações que levam a atrasos cognitivos e, em casos mais complexos, ao óbito. Em suma, sabe-se que o tratamento para essa síndrome deve incluir uma equipe multiprofissional, não devendo ser de responsabilidade exclusiva do médico pediatra e/ou neonatologista, uma vez que a suplementação de vitamina B1, além da adesão à dieta cetogênica podem melhorar a qualidade de vida do acometido pela PDHD. Não existe, contudo, no Brasil, uma incidência exata do distúrbio aqui mencionado, porém espera-se que tais números sejam cada vez menores em decorrência da ampliação de testes diagnósticos. Inferiu-se que distúrbios bioquímicos levam a danos na qualidade de vida dos acometidos, como é o caso das complicações advindas desse estudo. Por sua vez, objetiva-se que esse resumo mostre a importância da Bioquímica no trato de doenças que acometem várias vidas atualmente. Não obstante, espera-se que o acesso aos meios diagnósticos se mostrem cada vez mais disseminados no Brasil.