

Trabalhos Científicos

Título: Homocistinúria E Tromboembolismo Pulmonar: Um Relato De Caso

Autores: LAURA BEATRIZ CHAGAS SOARES SILVA (UNEX), NATÁLYA DUARTE ROCHA DE LIMA MONTEIRO (UNEX), AMANDA FERNANDES OLIVEIRA (HEC), RENATA ALVES NEVES (HEC), TAINÁ SOUZA CAROSO (HEC), RAISSA SILVA SANTOS (HEC), BRUNA CARVALHO LEITE (HEC), CAIO CEZAR FERREIRA FRAGA (HEC), TAYS CRISTINA DA SILVA CERQUEIRA ALMEIDA (HEC), RAQUEL MASCARENHAS FREITAS (UFRB), MARCUS VINICIUS CARDOSO MATOS SILVA (UNEX)

Resumo: A homocistinúria clássica (HCU) ou deficiência de cistationina 946,-sintase é um erro inato do metabolismo da metionina de padrão autossômico recessivo e sua patogênese está relacionada com altos níveis plasmáticos de homocisteína e metionina e baixos níveis de cistationina e cisteína. A HCU pode favorecer a ocorrência de Tromboembolismo Pulmonar (TEP) antes dos 30 anos. O TEP é caracterizado pela obstrução parcial ou total dos ramos da artéria pulmonar. Ele é raro, mas potencialmente fatal em crianças. Paciente 12 anos, feminino, asmática, em investigação com geneticista devido a estigmas de Síndrome de Marfan (alta estatura, membros longos e desproporcionais e ectopia lentis). Internada com queixa de tosse produtiva iniciada há 1 semana, associada a febre há 5 dias e vômitos há 4 dias da admissão. Evoluiu com desconforto respiratório súbito, precordialgia e hemoptise. Ao exame físico destaca-se ausência de sinais de instabilidade hemodinâmica. Foram solicitados exames: Dímero D de 2214ng/mL (VR 8804,500ng/mL), tomografia de tórax com contraste que evidenciou falha do enchimento da porção distal do ramo principal da artéria pulmonar direita bem como dos ramos segmentares, compatível com tromboembolismo pulmonar, ecocardiograma com canal arterial prévio sem repercussão hemodinâmica, prolapso de valva mitral com insuficiência mínima e insuficiência aórtica mínima. Proposto anticoagulação com enoxaparina em dose terapêutica, com boa resposta em unidade de terapia intensiva. Após alta hospitalar em nova avaliação com geneticista afastado o diagnóstico da Síndrome de Marfan, pela ausência de dilatação do arco aórtico e da mutação do gene FBN1. Iniciou-se investigação para diagnóstico diferencial de Homocistinúria. Com coleta de homocisteína que revelou-se aumentada 137,99 $\mu\text{mol/L}$ (VR 5,75-18,89 $\mu\text{mol/L}$) e o teste genético com presença de variante patogênica em homozigose (c.969G>A) para homocistinúria em gene CBS, que confirma o diagnóstico de homocistinúria. Especialista orientou tratamento com ácido fólico, vitamina B6 e B12. A HCU pode favorecer eventos tromboembólicos causados pela hipermetioninemia, como no caso relatado. Diante desse quadro clínico, o paciente pode apresentar sintomas respiratórios e evoluir para complicações cardiológicas, como o prolapso mitral e a insuficiência aórtica. Além disso, o histórico de asma contribui para o fenômeno de perda de função pulmonar, sensibilizando ainda mais o paciente. A terapêutica para TEP é recomendada como primeira escolha rivaroxabana e para HCU orienta-se o uso de betaína, ácido fólico e composto de cianocobalamina, cloridrato de piridoxina e nitrato de tiamina. A importância de investigar os eventos tromboembólicos e fazer diagnósticos diferenciais como a Homocistinúria, são determinantes para inferir o tratamento adequado e precoce da causa base e reduzir o risco de complicações futuras.