

ACIDEMIA METILMALÔNICA E HOMOCISTINÚRIA TIPO CB/C EM PACIENTE PEDIÁTRICA: RELATO DE CASO

XXXVII CONGRESSO CIENTÍFICO DOS ACADÊMICOS DE MEDICINA, 37ª edição, de 23/10/2023 a 26/10/2023
ISBN dos Anais: 978-65-5465-062-5

OLIVEIRA; Julia Werner de Oliveira¹, **RISSETTO; Nicoli Gueno Risetto**², **MILANI; Paolla Daudt**³, **LACLE; Jose Antonio Cobra Lacle**⁴, **PRESTES; Ana Clarice Prestes**⁵

RESUMO

INTRODUÇÃO: A acidose metilmalônica (AMM) é um erro inato do metabolismo raro de caráter autossômico recessivo com deficiência da enzima metilmalonil-CoA mutase (MMC). Essa enzima participa ativamente do metabolismo da cobalamina (vitamina B12), cuja deficiência está relacionada a déficit neurológico principalmente. Contudo, é uma doença subdiagnosticada devido ao seu caráter incomum e clínica inespecífica. **OBJETIVOS:** Descrever a história clínica, alterações em exames complementares, abordagem diagnóstica e terapêutica de uma criança com raro erro inato do metabolismo, comumente subdiagnosticado. **DESCRIÇÃO DO CASO:** L.S.N, paciente feminina, nasceu no dia 22/10/2020. Mãe J.S, de 23 anos G1C1, B+, IGE de 38 semanas sorologias negativas, com diagnóstico de hipoacusia, diabetes mellitus tipo 2 e hipertensão arterial crônica, realizou 7 consultas de pré-natal, sendo 1 de alto risco, e em tratamento com cefalexina por urocultura positiva. Parto via cesariana devido à desproporção céfalo-pélvica com difícil extração. Paciente nasceu hipoativa, hipotônica, sem respiração espontânea e batimentos cardíacos < 100 (APGAR 5/7), realizada intubação orotraqueal (IOT) e encaminhada para Unidade de Terapia Intensiva Neonatal (UTIN). Peso ao nascimento de 2.580G, antropometria normal e exame físico dentro da normalidade. Prescritos ampicilina e gentamicina devido à sepse neonatal presumida. Nos exames laboratoriais, notou-se anemia (hematócrito 31%) com necessidade de hemotransfusão, hiperglicemia sem cetonúria, acidose metabólica com ânion gap (AG) e cloro aumentados e lactato normal. Evoluiu com melhora no padrão respiratório, pega e sucção adequadas do leite materno, sem vômitos, diurese efetiva e evacuação adequada. No 3º dia na UTIN, manteve acidose metabólica e optou-se pela reposição de bicarbonato de sódio conforme orientação da nefropediatria, mas sem controle adequado do pH. Iniciada dieta enteral e solicitados exames de função renal, hepática, investigação de TORCHS, avaliação de oftalmologia, neuropediatria, coleta do teste do pezinho, investigação para erros inatos do metabolismo (teste da bochechinha e painel de doenças tratáveis) e PEATE por história materna de deficiência auditiva. Os exames laboratoriais demonstraram aumento de reticulócitos e ultrassonografia (USG) de abdome com fina heterogeneidade difusa do parênquima hepático. USG de rins e vias urinárias normal e pesquisa de TORCHS negativas. As hipóteses diagnósticas levantadas eram de acidose tubular renal, acidose hiperclorêmica, acidemia orgânica e acidemia piroglutâmica. O diagnóstico de acidemia metilmalônica e homocistinúria tipo Cb/C foi fechado através do teste da bochechinha. Foram iniciadas as medidas nutricionais e orientação de fórmula complementar especial. Após estabilização e melhora clínica, paciente recebeu alta da UTIN, mantendo acompanhamento pediátrico e evoluindo adequadamente com bom ganho de peso. Não houve indicação de restrição proteica da dieta, foram prescritos cobalamina e hidroxicobalamina, betaina base anidra, L-

¹ Faculdade Evangélica Mackenzie do Paraná , juliawo99@gmail.com

² Faculdade Evangélica Mackenzie do Paraná , nicolirissetto@hotmail.com

³ Faculdade Evangélica Mackenzie do Paraná , pdmilani22@hotmail.com

⁴ Hospital Universitário Evangélico Mackenzie , josecobapediatria@gmail.com

⁵ Hospital Universitário Evangélico Mackenzie, josecobapediatria@gmail.com

carnitina e ácido fólico. Sob recomendação da neuropediatria, orientou-se o controle com homocisteína sérica plasmática, ácido metilmalônico plasmático e cromatografia. Paciente com bom desenvolvimento neuropsicomotor, sem novas crises de acidose metabólica, mantendo níveis séricos de homocisteína normais e sem novos internamentos. Atualmente mantém acompanhamento com neuropediatria, puericultura de alto risco, pediatria e nutrição via Unidade Básica de Saúde. **CONCLUSÃO:** O diagnóstico precoce de doenças genéticas e a correta condução desses casos são necessários para melhorar o prognóstico do paciente.

PALAVRAS-CHAVE: Erros Inatos do Metabolismo, Homocistinúria, Deficiência de Vitamina B 12