



Manejo Pediátrico em uma Crise Metabólica: Relato de Caso de Diagnóstico Inicial de Acidemia Propiônica

Júlia Torres Amaro¹; Bárbara Araújo Marques¹; Anna Clara Lopes Ferreira¹; Giovana Neves Martins¹; Laura Giovana Gonzaga Coelho¹; Thais Pereira de Oliveira; Bruna Ribeiro Torres¹; Eisler Cristiane Carvalho Viegas¹; Mariana Torres de Alcântara²; Júlia Amaral Coimbra²

¹ Hospital Infantil João Paulo II

² Faculdade de Ciência Médicas de Minas Gerais

E-mail: julia.t.amaro@gmail.com

INTRODUÇÃO:

Erros inatos do metabolismo são doenças raras individualmente, mas em conjunto têm incidência de 1:2.500 nascidos vivos. O diagnóstico é difícil pela variabilidade de apresentação e baixa incidência e demanda intervenção precoce para melhor sobrevida. Descrevemos um caso grave de acidemia propiônica (AP), doença que cursa com deficiência ou ausência da enzima propionil-CoA carboxilase, levando ao acúmulo de ácido propiônico com manifestações agudas de intoxicação ou crônicas de atraso no desenvolvimento e alterações neurológicas.

DESCRIÇÃO DO CASO:

Lactente do sexo masculino iniciou no segundo mês de vida com vômitos, sonolência, pancitopenia grave e acidose metabólica. Evoluiu com crises convulsivas tônico-clônico generalizadas e rebaixamento do sensorio, com necessidade de intubação e internação em CTI. Diante ao quadro inespecífico de acometimento multissistêmico, suspeitado de erro inato do metabolismo (EIM) em crise metabólica. Mantido dieta com restrição de aminoácidos e hidratação com TIG alta e solicitados exames de segunda linha, evidenciando perfil metabólico sugestivo de AP. Iniciada dieta específica (fórmula infantil diluída, maltodextrina e lipídeos) L-carnitina, biotina (cofatores) e metronidazol (para redução dos ácidos propiônicos intestinais) com nítida melhora neurológica.

Evoluiu com rash cutâneo secundário a deficiência de isoleucina, com melhora após suplementação. Foi iniciado levetiracetam, com bom controle das crises.

DISCUSSÃO:

A rápida suspeição de crise metabólica secundária a uma acidemia orgânica ainda sem diagnóstico definitivo, identificada pela acidose metabólica, pancitopenia e manifestações neurológicas, propiciou manejo adequado desta complicação, de forma a interromper estado hipercatabólico e reduzir metabólitos tóxicos. O atraso na suspeição incorre na instituição de terapêutica ineficaz, com possível evolução para óbito.

CONCLUSÃO:

O pediatra deve manter sempre alto grau de suspeição para fazer o diagnóstico de um EIM e instituir precocemente o tratamento apropriado, garantindo melhor qualidade de vida, prevenindo crises metabólicas e promovendo melhor desenvolvimento.

Referências bibliográficas: 1. VARGAS CR, WAJNER M. Acidúrias orgânicas: diagnóstico e tratamento. Revista AMRIGS, 2001 45(1,2): 77-82 2. Schwartz IV, Souza CFM, Giugliani R. Tratamento de erros inatos do metabolismo. J Ped - 2008(84):8-19 3. Martins AM, Frangipani BJ, Micheletti C, Oliveira RB. Protocolo Brasileiro de Dietas: Erros Inatos do Metabolismo. São Paulo : Segmento Farma, 2006.