

DEFICIÊNCIA DE CARNITINA PALMITOIL TRANSFERASE (CPT) : RELATO DE CASO

Camila De Moura Leite Luengo¹; Bruna Teles da Silva¹; Bruna Costa Manso Rodrigues¹; Larissa De Pinho Amaral¹; Roberta François Bittencourt Batista¹; Sarah Francielli Alves Gandra Saturino¹; Ellen Rocha Penna¹; Letícia Carolina Malaquias Pereira².

¹ Hospital das Clínicas Samuel Libânio

² Universidade do Vale do Sapucaí

E-mail: leticiaa.ltc@gmail.com



HOSPITAL DAS CLÍNICAS
SAMUEL LIBÂNIO

INTRODUÇÃO:

A CPT tipo 1 é uma doença rara, atribuída a erro do metabolismo que afeta a oxidação mitocondrial de ácidos graxos no fígado, caracterizada por recorrentes situações de hipoglicemia hipocetótica induzida pelo jejum e risco de insuficiência hepática¹.

DESCRIÇÃO DO CASO:

Criança nascida a termo, 2º gemelar de pais consanguíneos, apresentou após nascimento hipoatividade e hipoglicemia. Irmão gemelar falecido devido a quadro de gastroenterite. Com 1 ano e 2 meses de vida, paciente evoluiu com rebaixamento do nível de consciência, adinamia, icterícia e hepatomegalia após episódio prévio de diarreia. Foi procedida investigação ambulatorial para erro inato de metabolismo e/ou glicogenose hepática por hepatite transinfeciosa após compensação do quadro. Com 1 ano e 7 meses foi novamente admitida no pronto atendimento com queixa de diarreia, vômitos e edema em membros inferiores; apresentava rebaixamento do nível de consciência, não respondia a estímulos dolorosos e as pupila não eram isofotorreagente. Após ser admitida na UTI pediátrica, evoluiu com crise convulsiva durante a internação e sonolência excessiva, apesar de se apresentar responsiva aos estímulos. Foi realizada ampla investigação genética e metabólica constatando deficiência de CPT tipo 1. A criança foi encaminhada para seguimento ambulatorial com adequação de dieta e boa evolução clínica.

DISCUSSÃO:

A CPT1 é uma doença rara, apenas cerca de 50 casos foram relatados desde sua descoberta em 1981. Apresenta uma hereditariedade autossômica recessiva. O aparecimento ocorre geralmente durante a idade neonatal ou infância, com crises recorrentes de hipoglicemia hipocetótica de gravidade variável desencadeada pelo jejum ou por doença recorrente, que pode levar a sequelas neurológicas graves. O prognóstico para um tratamento cumprido à risca é favorável.^{1,2}

CONCLUSÃO:

É importante ressaltar que a suspeição e abordagem precoces dos erros de metabolismo tem fundamental importância no sucesso terapêutico e, portanto, no prognóstico desses pacientes..

REFERÊNCIAS:

1- GINOCCHIO, Virginia Maria; BRUNETTI-PIERRI, Nicola. Progress toward improved therapies for inborn errors of metabolism. **Human molecular genetics**, v. 25, n. R1, p. R27-R35, 2015.

2- BONNEFONT, Jean-Paul et al. Carnitine palmitoyltransferase deficiencies. **Molecular genetics and metabolism**, v. 68, n. 4, p. 424-440, 1999.

PALAVRAS-CHAVE: Erro inato do metabolismo. Pediatria.