

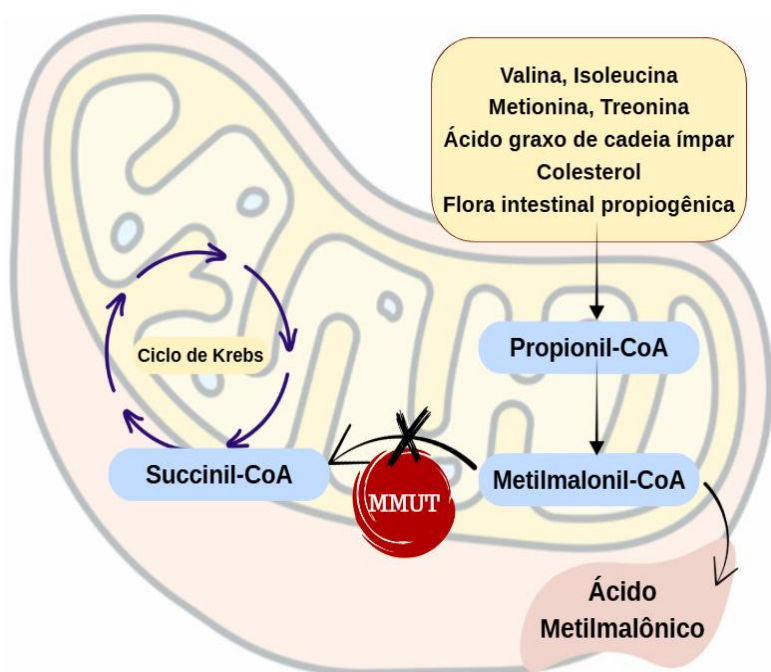
ACIDEMIA METILMALÔNICA: DIAGNÓSTICO PRECOCE DE DOENÇA RARA NO PERÍODO NEONATAL

Araújo M.L.S¹; Siqueira A.C.M¹; Maior A.S¹; Souza P.A¹; Cavalcanti T.S²; Ribeiro L.F.S³; Lima R.S¹

1. Instituto de Medicina Integral Prof. Fernando Figueira. 2. Médica Pediatra pelo Hospital Universitário Oswaldo Cruz 3. Faculdade Pernambucana de Saúde - FPS

INTRODUÇÃO

A acidemia metilmalônica (AMM) é uma doença autossômica recessiva rara (1:50.000) e grave causada pela deficiência da enzima metilmatomil-CoA mutase.



DESCRIÇÃO DO CASO

RNT (39 sem), Masc, 35 h

Hipoatividade, baixa ingesta, cansaço

Insuficiência respiratória - Intubação

Crises convulsivas, hipoglicemia, acidose metabólica

História materna: aborto precoce e óbito neonatal (no 4º dia de vida – ITU e hipoglicemia)

Dieta zero e Venóclise
3º dia de vida: Painel de Doenças Tratáveis

Dieta hipoproteica

18 dias de vida: Diagnóstico de AMM tipo mut-0.

2 variantes patogênicas em heterozigose no gene MMUT

DISCUSSÃO E COMENTÁRIOS FINAIS

Descreve-se RN com hipoglicemia, acidose metabólica, crise convulsiva e insuficiência respiratória grave. O Diagnóstico diferencial inclui infecções, intoxicação e encefalopatia isquêmica, bem como os EIM (Erros inatos do metabolismo).

A AMM costuma manifestar-se nos primeiros dias e pode causar disglcemia, cetoacidose, déficit de crescimento, hipotonia, convulsões e coma. O RN relatado teve diagnóstico de AMM tipo mut-0. Na AMM, a atividade enzimática pode estar reduzida (mut-) ou nula (mut-0), em geral mais grave.

Nota-se a importância da história familiar no diagnóstico, dado o caráter autossômico recessivo da MMA e história obstétrica de risco. Por fim, reconhecer precocemente as manifestações dos EIM é essencial para manejo adequado e maior sobrevida desses pacientes.

REFERÊNCIAS

1. BALAKRISHNAN, U. Inborn errors of metabolism - approach to diagnosis and management in neonates. Indian Journal of Pediatrics, v. 88, n. 7, p. 679-689, jul. 2021.
2. HEAD, P. E.; MEIER, J. L.; VENDITTI, C. P. New insights into the pathophysiology of methylmalonic acidemia. Journal of Inherited Metabolic Disease, v. 46, n. 3, p. 436-449, maio 2023.
3. MANOLI, I. et al. Biomarkers to predict disease progression and therapeutic response in isolated methylmalonic acidemia. Journal of Inherited Metabolic Disease, v. 46, n. 4, p. 554-572, jul. 2023.
4. BAUMGARTNER, M. R. et al. Proposed guidelines for the diagnosis and management of methylmalonic and propionic acidemia. Orphanet Journal of Rare Diseases, v. 9, n. 130, p. 1-34, 2 set. 2014.
5. MANOLI, I.; SLOAN, J. L.; VENDITTI, C. P. Isolated methylmalonic acidemia. In: ADAM, M. P. et al. (ed.). GeneReviews® [Internet]. Seattle: University of Washington, 1993–2025.