

DEFICIÊNCIA DE ACIL-COA DESIDROGENASE DE CADEIA MUITO LONGA (VLCADD): UM RELATO DE CASO.

Camila Furtado Hood de Aguilar¹; Luiza Quaini Cardozo⁴; Ilóite Maria Schibel²; Edgar Enrique Sarria Icaza²; Gabriel Danielli Quintana³; Osvaldo Artigalas⁴

1- Residente de Pediatria HCPA

2- Preceptor Pediatria HCPA

3- Residente de Genética HCPA

4- Preceptor Genética HCPA



Introdução

A deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia muito longa (VLCADD) é um erro inato do metabolismo resultante da falha da beta-oxidação dos ácidos graxos, o que gera sintomas característicos. A incidência desta desordem é 1:50.000 e suas diferentes formas de acometimento relacionam-se à deficiência total ou parcial da enzima.

Descrição do Caso

Paciente masculino, nascido com 38+4, PN 2615g, PIG, PC 38cm, APGAR 8/9. RN interna em UTI neonatal devido à disfunção respiratória, necessitando do uso de VNI. Realizou tratamento para sífilis congênita, sepse precoce e tardia, além de intercorrências como hipoglicemia e crise convulsiva. Ao longo do primeiro mês de vida, apresentou regressão do neurodesenvolvimento e hipotonia global associada a cardiomiopatia hipertrófica de início pós natal, com evidência de hipertensão pulmonar em ecocardio. Transferido para o Hospital de Clínicas de Porto Alegre para investigação de doença genética - comprovado alto grau de consanguinidade. Durante a internação, apresentou intercorrências, como necessidade de transfusões sanguíneas, hepatoesplenomegalia e falha de extubação, evoluindo com traqueostomia. Em investigação com a equipe da genética, percebeu-se que a clínica do paciente era compatível com VLCADD (hipotonia, hipoglicemia, regressão no desenvolvimento, elevação de creatinofosfoquinase, elevação de transaminases, cardiomiopatia hipertrófica, hipertensão pulmonar, hepatoesplenomegalia), porém ainda não descartado a associação de outra doença genética. Iniciado tratamento dietético para o paciente e medicamentos para epilepsia, com paciente estável durante a internação.

Discussão

O paciente apresentou uma evolução característica de uma doença genética, suspeitado diagnóstico pelo alto grau de consanguinidade. A doença de base do paciente encaixa-se nas doenças consideradas raras, com comprometimento grave e uma evolução desfavorável. Quanto mais precoce o diagnóstico, mais rapidamente instala-se a terapia, como a mudança dietética aplica-se nesse caso.

Conclusão

A importância do conhecimento de doenças genéticas encontra-se no fato de desconfiar quando a clínica de um recém nascido é incompatível com a evolução natural da criança. Suspeitar e encaminhar para um centro de referência salva a vida do paciente, uma vez que se é realizado o diagnóstico clínico e a terapia pode ser instituída. Dessa forma, procura-se salvar a vida do paciente através da terapia e instruir a família sobre a síndrome genética e os riscos em futuras gestações.