

AVALIAÇÃO CLÍNICA, METABÓLICA E MOLECULAR DE PACIENTES COM ACIDEMIAS ORGÂNICAS.

Pôster - Estudantes e Residentes

Autores deste trabalho:

JOSE ARAUJO DE OLIVEIRA SILVA: Universidade Federal de São Paulo

Beatriz Jurkiewicz Frangipani: Universidade Federal de São Paulo

Renata Bernardes de Oliveira: Universidade Federal de São Paulo

Eduardo Perrone: Universidade Federal de São Paulo

João Bosco Pesquero: Universidade Federal de São Paulo

Yap Sufin: Department of Inherited Metabolic Diseases, Sheffield Children's Hospital, United Kingdom

Ana Maria Martins: Universidade Federal de São Paulo

Vânia D'Almeida: Universidade Federal de São Paulo

Área do Trabalho: Nutrição

Data da submissão: 28/08/2022 às 21:37

Justificativa

As acidúrias orgânicas (AOs) são doenças raras resultantes da deficiência de enzimas envolvidas em vias metabólicas celulares associadas à nutrientes. É importante avaliar como o diagnóstico clínico, molecular, laboratorial e nutricional podem impactar na qualidade de vida dos pacientes com AOs durante os anos de tratamento da doença de base. Recentemente, algumas Acidemias Orgânicas foram inseridas na triagem neonatal e com isso o presente trabalho auxiliará a compreender alguns aspectos dessa população e ajudando os pacientes, familiares e profissionais de saúde.

Objetivo(s)

Caracterizar clinicamente, nutricionalmente e molecularmente uma amostra de sujeitos brasileiros com AOs, em especial Acidemia Metilmalônica (MMA), Maple syrup urine disease (MSUD), Acidemia Glutárica tipo I e II (GAI e GAII), Acidemia D-Glicérica (DGA), Acidemia Propiônica (PA), Acidemia Isovalérica (IVA).

Método(s)

Trata-se de um estudo transversal por uma Universidade Pública de São Paulo.

Resultado(s)

Vinte e quatro pacientes (13 homens: 11 mulheres) foram incluídos com 7 tipos de OAs. As principais características clínicas foram atraso no desenvolvimento/deficiência intelectual em 19 pacientes (79,1%). Convulsões em 20 pacientes (83,3%). Coma, hipotonia e vômitos foram observados em 8 pacientes (33,3%). A mediana da quantidade de proteína natural prescrita foi adequada em 62,5% dos pacientes. As fórmulas metabólicas foram prescritas em 11 pacientes (45,8%). O IMC foi adequado em 58,3% dos pacientes. A estatura para a idade foi adequada em 37,5% dos pacientes. O sequenciamento exômico permitiu identificar a etiologia molecular em 2 de 10 pacientes.

Conclusão(ões)

Existe atraso entre o aparecimento dos primeiros sinais e o diagnóstico desses pacientes causando sequelas irreversíveis.