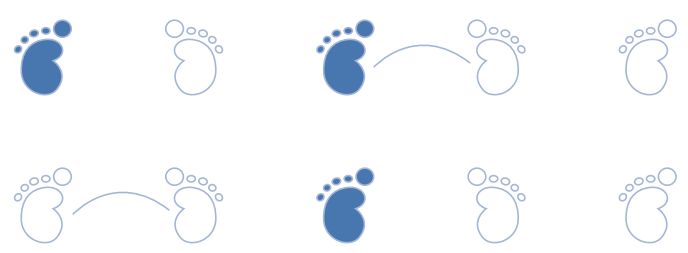


22

Erros Inatos do Metabolismo



Descrição

Indicações de investigação

A investigação dos erros inatos do metabolismo (EIM) deve ser realizada em todo RN com:

- Antecedente familiar de óbitos neonatais inexplicados, sinais e sintomas de hipotividade, hipotonia, síndrome convulsiva, icterícia, hepatoesplenomegalia, perda de peso, recusa alimentar, letargia, coma, diarreia, desidratação, cor e odor urinário anormais, desvios fenotípicos e fâcies estranha

- Sinais e sintomas refratários à terapia instituída
- Hipoglicemia, acidose metabólica, hiperamonemia, substâncias reductoras e cetoses na urina
- Melhora dos sinais e sintomas após procedimento de diálise

Classificação

Há 3 formas clássicas de apresentação:

Apresentação clínica	Alterações metabólicas	Tipo de EIM
1ª forma RN com vômitos, irritabilidade, alterações do estado de alerta e consciência, com evolução ou não para coma. Início da apresentação: dias ou semanas após a alimentação normal	Sintomas decorrentes de acúmulos de metabolitos orgânicos tóxicos	<ul style="list-style-type: none"> • Leucinose, "doença do xarope de bordo" • Doença do ciclo da ureia • Acidemias orgânicas
2ª forma RN com alterações neurológicas evidentes após o nascimento e evolução para estupor, depressão neurológica e coma	Sintomas secundários à deficiência energética	<ul style="list-style-type: none"> • Acidemia láctica congênita • Hiperglicinemia não cetótica • Distúrbios da β-oxidação mitocondrial de ácidos graxos
3ª forma RN evolui com hipoglicemia e alterações da função hepática	Sintomas ocorrem por erros do metabolismo dos hidratos de carbono	<ul style="list-style-type: none"> • Glicogenose Tipo I

Descrição

Relação entre sinais e sintomas predominantes e o tipo de EIM

Sinais e sintomas	Tipo de Erro inato do metabolismo
Diarreia e vômitos	Galactosemia, intolerância hereditária a frutose, leucinose, acidemia orgânica, síndrome com aumento de amônia, síndrome adrenogenital
Hepatomegalia	Distúrbios metabólicos dos hidratos de carbono
Acidose metabólica	Intolerância hereditária à frutose, doença do depósito do glicogênio, leucinose, acidemia orgânica
Amônia elevada	Distúrbios do ciclo da ureia, acidemia orgânica
Hiperbilirrubinemia indireta	Deficiência da G6PD, de piruvatoquinase, doença de Gilbert, Crigler Najjar
Hiperbilirrubinemia direta	Galactosemia, intolerância hereditária à frutose, doença de Rotor, Dubin Johnson, deficiência de α1-antitripsina

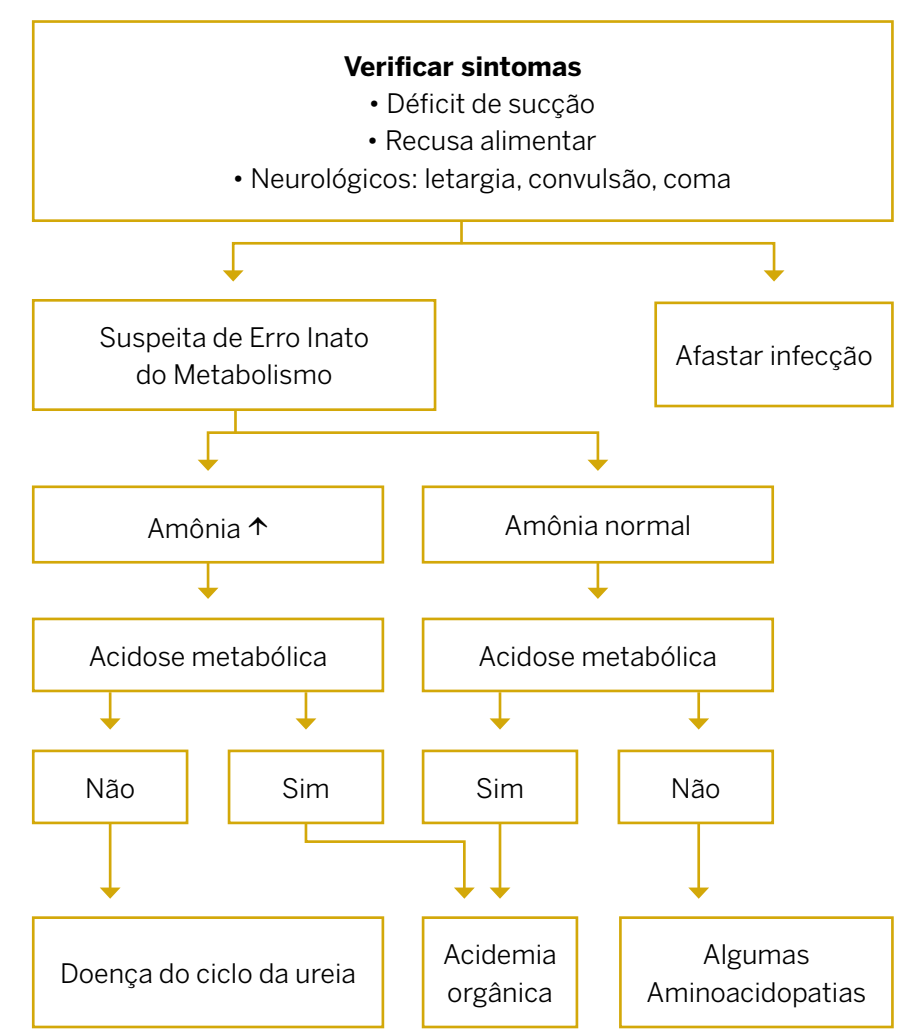
Erro Inato do Metabolismo e odor característico da urina

Erro Inato do Metabolismo	Odor da urina
Leucinose (xarope de bordo)	Açúcar queimado
Fenilcetonúria	Urina de rato
Acidemia glutárica	Pé suado
Acidemia isovalérica	Pé suado
Má absorção de metionina	Aipo seco / casa abandonada
Deficiência múltipla de carboxilase	Urina de gato

Diagnóstico

Abordagem diagnóstica do RN com suspeita de EIM

Algoritmo de abordagem diagnóstica geral



Diagnóstico

Investigação básica do RN com suspeita de EIM e avaliação do RN com acidose metabólica

