



A IMPORTÂNCIA DA SUSPEITA CLÍNICA E INTERVENÇÃO FRENTE A UM DEFEITO DE BETA-OXIDAÇÃO DE ÁCIDOS GRAXOS: UM CASO

Tema: Medicina

Gabriella Zanin Fighera; Laura Delai; Monique Sartori Broch; Gabrielly Caponi Hansen; João Pedro Vargas ; Julia Dobler; Lauren Biermann ; Lilia Farret Refosco; Helena Fussiger ; Bibiana Mello de Oliveira;

Universidade Luterana do Brasil, Santa Casa da Misericórdia de Porto Alegre, Hospital de Canoas e Porto Alegre/RS

Introdução e Objetivo: A deficiência de Acil-CoA desidrogenase de cadeia muito longa (VLCAD) é um defeito de beta-oxidação dos ácidos graxos (AGs) em que há incapacidade de converter esses AGs em energia, podendo ocasionar morte súbita, encefalopatia, cardiomiopatia, hepatopatia e hipoglicemia. A complexidade desses quadros tem relevância para a Medicina Intensiva por exigir intervenção médica rápida. Este relato visa descrever um diagnóstico tardio de VLCAD. **Material e Métodos:** Relato de caso e revisão da literatura. **Resultado:** Paciente feminina, 28a, histórico de episódios de náuseas e vômitos recorrentes desde a infância, principalmente após esforço físico, frio, calor e jejum, ocorrendo mais frequentemente no último ano. Desde os 27 anos, teve três episódios precedidos de jejum, intervalados, de vômitos e letargia seguidos de encefalopatia epiléptica aguda, necessitando de internação intensiva. Nessas ocasiões, foram observadas hipoglicemias, fraqueza muscular, piora de função renal, acidose metabólica, elevação de transaminases, hiperCKemia e hiperamonemia. Análise molecular identificou as variantes provavelmente patogênicas p.Lys382Serfs*11/p.Glu285Gln no gene ACADVL, com redução severa de carnitina livre, permitindo o diagnóstico de VLCAD. Foi instituída terapia específica, sem recorrência de quadros agudos em 2 anos de tratamento. **Conclusão:** Casos de defeito de beta-oxidação dos AGs podem constituir um desafio diagnóstico e terapêutico sobretudo na área da medicina intensiva. A forma miopática de início tardio apresenta-se com rabdomiólise intermitente provocada por exercício e/ou intolerância ao exercício, sendo fundamental que casos de intolerância ao jejum e a eventos catabólicos acentuem sua suspeita clínica. A medicina intensiva tem papel essencial, reconhecendo os sinais de alerta e fornecendo cuidados intensivos. A monitorização contínua, evitando o catabolismo, e terapias específicas são essenciais no manejo e prognóstico de pacientes com VLCAD.