

Título: Acidemia Glutárica Tipo II (Deficiência múltipla de acetil-coA desidrogenase): um relato de caso

Autores: Lara Fiuza Soares, Leandro Lima da Silva, Leonardo Bertolato Ribeiro, Gustavo Guimarães Moreira Balbi e Natália Gonçalves Pereira.

Instituição: Hospital Universitário da Universidade Federal de Juiz de Fora (HU-UFJF/Ebserh)

Palavras-chave: Deficiência Múltipla de Acil Coenzima A Desidrogenase, Distúrbios do Metabolismo dos Lipídeos, Rabdomiólise, Fraqueza muscular

Resumo:

Introdução: As miopatias representam um desafio diagnóstico devido a sua vasta apresentação clínica e causas distintas em seu diagnóstico e tratamento. As etiologias se subdividem em inflamatórias, infecciosas, fármaco-induzidas, neurológicas e metabólicas, sendo estas condições raras e dificilmente aventadas como hipótese diagnóstica;

Objetivos: Demonstrar através de um relato de caso a necessidade da abordagem sistematizada das miopatias para seu correto diagnóstico e tratamento;

Métodos: Relato de caso;

Resultados: Paciente feminina, 23 anos, sem comorbidades, iniciou quadro subagudo de mialgia difusa, fraqueza muscular envolvendo as cinturas escapular e pélvica e síndrome consumptiva, limitação funcional progressiva e dispnéia. Três anos antes apresentou episódio semelhante, de menor intensidade, autolimitado e com recuperação espontânea. A história familiar destaca-se pais não consanguíneos e irmão falecido aos 18 anos por complicações de um provável quadro miopático iniciado aos 13 anos. Ao exame físico apresentava dispneia MRC 3, marcha de padrão miopático, força muscular grau 3 em trapézios, musculatura cervical e proximal de membros superiores e inferiores, com preservação distal, caracterizando miopatia proximal e simétrica. Exames laboratoriais evidenciaram aumento pronunciado de enzimas musculares (AST 2218 U/L, ALT 623 U/L, e CK total 7.563 U/L). Sorologias virais e auto-anticorpos foram negativos e as provas inflamatórias estavam dentro dos limites da normalidade, bem como função tireoideana. Ressonância magnética de membros inferiores demonstrou discreta lipossustituição muscular proximal. Aventou-se a hipótese de miopatia causada por uma apresentação atípica de erro inato do metabolismo, sendo iniciado tratamento empírico com orientações dietéticas. Houve melhora progressiva do quadro, com posterior resolução dos sintomas e recuperação completa da força muscular em seguimento ambulatorial. Foi realizado o aconselhamento genético e identificado variantes patogênicas em heterozigose composta [c.524G>A (p.Arg175His); c.1082A>G (pTyr361Cys)] no gene ETFDH. A análise de segregação dos pais confirmou que as variantes estão em alelos diferentes, fechando o diagnóstico de Acidemia Glutárica Tipo II;

5. Conclusões: As miopatias metabólicas são condições raras e exigem abordagem estruturada. O tratamento é predominantemente suportivo, mas capaz de trazer melhora da qualidade de vida e redução da morbimortalidade.