

## TÍTULO: DEFICIÊNCIA DE ACIL-COA DESIDROGENASE DE CADEIA MUITO LONGA: UM CASO ILUSTRATIVO DE ERRO INATO DO METABOLISMO DE MANIFESTAÇÃO TARDIA

FUSSIGER Helena<sup>1,2,3</sup>, MEDEIROS Marina Scop<sup>3</sup>,  
ARANTES Rodrigo Rezende<sup>4</sup>, REFOSCO, Lilia Farret<sup>5</sup>, OLIVEIRA  
Bibiana Mello<sup>4,5</sup>

1-Pós-graduação em Ciências Médicas UFRGS;

2- Faculdade de Medicina da Universidade FEEVALE

3- Serviço de Neurologia do Hospital São Lucas da PUCRS

4- Mendelics Análise Genômica

5- Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Contato: Helena Fussiger - [helena.fussiger@gmail.com](mailto:helena.fussiger@gmail.com)

**Introdução:** Os erros inatos do metabolismo (EIM) são doenças genéticas raras que geralmente se manifestam na infância, caracterizados por defeitos enzimáticos ou de transporte ocasionando distúrbios de rotas metabólicas específicas. **Relato do caso:** Paciente feminina, 28 anos, com histórico de episódios de náuseas e vômitos recorrentes desde a infância, principalmente após esforço físico, frio, calor e jejum, ocorrendo de forma mais frequente no último ano. Primo faleceu aos 22 anos após gastroenterite e insuficiência hepática fulminante. Desde os 27 anos, apresentou três episódios precedidos de jejum, intervalados por cerca de 20 dias, de vômitos e letargia seguidos de encefalopatia epiléptica aguda, necessitando de internação em UTI. **Propedêutica:** Fraqueza de padrão proximal. **Resultados:** Exames mostraram miocardiopatia, acidose metabólica, hiperlactatemia, hipoglicemia, aumento de CPK, amônia, transaminases e bilirrubinas. Biópsia hepática mostrou cirrose com padrão colestativo; eletroneuromiografia, neuropatia sensitivo motora axonal e RNM de crânio sem alterações. Perfil de acilcarnitinas apresentou deficiência de C0 e ácidos orgânicos, aumento de 4OHfenilático e 4OHfenilpirúvico. Análise molecular identificou as variantes provavelmente patogênicas p.Lys382Serfs\*11/p.Glu285Gln no gene *ACADVL*, concluindo o diagnóstico de deficiência de Acil-CoA desidrogenase de cadeia muito longa (VLCAD). Foi orientada a evitar jejum prolongado; restringir lipídios de cadeia longa; consumir carboidratos complexos; e introduzido uso de triglicérido de cadeia média, com ótima resposta clínica e sem recorrência de quadros agudos. **Conclusões:** Este caso ilustra que os EIM podem manifestar-se tardiamente de forma grave, constituindo um desafio diagnóstico e terapêutico ainda maior. Esse diagnóstico encerra uma prolongada investigação e permite terapêutica com vistas à redução da morbimortalidade relacionada à doença.

**PALAVRAS-CHAVE:** Erros inatos do metabolismo; *ACADVL*; Deficiência de Acil-CoA desidrogenase de cadeia muito longa.