

## **ACIDEMIA PROPRIÔNICA – RELATO DE CASOS EM PROLE DE CASAL NÃO CONSANGUÍNEO.**

Vanessa van der Linden (*AACD Pernambuco*), Maria Durce Costa Gomes (*AACD Pernambuco*), Ana van der Linden (*IMIP*)

### **Resumo**

Acidemia Propionica é uma doença hereditária, autossômica recessiva, que leva a deficiência da enzima Propionil-CoA Carboxilase, com conseqüente acúmulo do ácido propiónico, bem como de outros metabólitos. A forma de apresentação tardia manifesta-se por crises recorrentes de ataxia com letargia ou coma. Pode ocorrer um quadro de Síndrome Reye like com edema cerebral, hepatomegalia, disfunção hepática, hiperamonemia e infiltração lipídica. Paralelamente pode apresentar anemia, neutropenia e/ou trombocitopenia. As crises podem surgir por stress catabólico, devido a infecções, vômitos ou déficit de ingesta calórica, por ingestão protéica excessiva ou sem causa aparente. Relatamos o caso de 2 irmãs, filhas de pais não consangüíneos, com quadro de Encefalopatia intermitente e diagnóstico de Acidemia Propionica, confirmado através do perfil de acilcarnitinas e cromatografia de ácidos orgânicos na urina.

**Maria Durce Costa Gomes**, mdurce@yahoo.com.br