



Evento	Salão UFRGS 2022: SIC - XXXIV SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2022
Local	Campus Centro - UFRGS
Título	Análise de dados de pacientes com Acidemia Propiônica e Acidemia Metilmalônica em suplementação com L-carnitina: relação de causalidade da adesão ao tratamento a partir da dosagem de carnitina
Autor	JULIA FERREIRA DE OLIVEIRA
Orientador	CARMEN REGLA VARGAS

Acidemias orgânicas (AO) são doenças metabólicas herdadas de forma autossômica recessiva, levando a alterações em rotas metabólicas de aminoácidos, lipídios e carboidratos, onde podemos destacar as Acidemias Propiônica (PA) e Metilmalônica (MMA) decorrentes da deficiência das enzimas propionil-CoA carboxilase e metilmalonil-CoA mutase, respectivamente. Essas alterações levam ao acúmulo de ácido propiônico e ácido metilmalônico no organismo levando a quadros de acidose metabólica. Os pacientes apresentam vômito, letargia, hipotonia, atraso no desenvolvimento intelectual e em situações de descompensações mais graves pode levar a danos irreversíveis ao paciente. O tratamento envolve dieta com restrição protéica e suplementação com L-carnitina. A administração de L-carnitina objetiva auxiliar na excreção de metabólitos tóxicos e repor as reservas de carnitina livre no organismo tendo papel fundamental no tratamento. Assim, o objetivo deste trabalho foi avaliar dados referentes aos níveis sanguíneos de carnitina total (C_T), livre (C_L), e esterificada (C_E) de pacientes portadores de PA e MMA em suplementação de L-carnitina (100 mg/Kg/dia) do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. De um total de 6 pacientes com MMA (idade média 7,5 anos), 2 pacientes apresentaram alterações nos níveis de C_L (média 14,2 μ mol/L) e C_E (média 66,5 μ mol/L), sendo que o restante apresentou níveis normais de C_T (70,1 μ mol/L \pm 21,09), C_L (44,06 μ mol/L \pm 13,90) e C_E (20,89 μ mol/L \pm 13,08). Por outro lado, apenas 1 de 4 pacientes com PA (idade média 8,1 anos) apresentou alterações na quantificação de C_T (117,9 μ mol), C_L (108,34 μ mol) e C_E (70,1 μ mol), enquanto que os pacientes sem alterações apresentaram C_T 80,03 μ mol/L \pm 26,58, C_L 46,90 μ mol/L \pm 23,36 e C_E 22,44 μ mol/L \pm 14,37. Conclui-se que aproximadamente 30% dos pacientes estudados apresentaram alterações na dosagem de carnitinas, sugestivos de uma má adesão ao tratamento. Sendo assim, se faz necessário o esclarecimento dos familiares, pacientes e médicos para instituição de medidas que possibilitem o ajuste terapêutico e melhora na aderência ao uso da L-carnitina nos pacientes acometidos por PA e MMA.