Doenças do Metabolismo | Casuística / Investigação

PD-087 - (21SPP-11912) - DESCOMPENSAÇÕES METABÓLICAS EM DOENTES COM LEUCINOSE: EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL DISTRITAL

Joana Vieira De Melo[1]; Maria Inês Soares[1]; Ana Margalha Miranda[1]; Verónica Túbal[2]; Patrícia Janeiro[3]; Ana Gaspar[3]; Fátima Furtado[1]

1 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde do Baixo Alentejo, EPE; 2 - Serviço de Nutrição, Unidade Local de Saúde do Baixo Alentejo, EPE; 3 - Unidade de Doenças Metabólicas, Departamento de Pediatria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, EPE

Introdução e Objectivos

A leucinose é uma doença hereditária do metabolismo dos aminoácidos ramificados (leucina, isoleucina e valina) que leva à sua acumulação com potenciais consequências neurológicas. Pretende-se caracterizar os episódios de descompensações metabólicas de doentes pediátricos com leucinose pertencentes à área de um hospital distrital.

Metodologia

Estudo retrospetivo e descritivo de doentes pediátricos com leucinose em seguimento partilhado num hospital distrital e central de 2000 a 2021. Analisaram-se dados demográficos, clínicos e laboratoriais a partir de registos clínicos.

Resultados

Foram incluídos 12 doentes, 8 (66,7%) do sexo masculino. Relativamente ao diagnóstico, a mediana de idade ao diagnóstico foi 11 dias (6-30 dias), 12 (100%) necessitaram de ventilação mecânica, 5 (41,7%) realizaram diálise peritoneal, 5 (41,7%) realizaram hemodiafiltração venovenosa contínua (HDFVVC) e a mediana de duração de internamento foi 129 dias (34-326 dias). Durante o período de estudo, fora os episódios de descompensação ao diagnóstico, houve um total de 113 descompensações metabólicas, 98 (86,7%) motivando o internamento cuja duração mediana foi de 9 dias (2-87 dias), 12 (10,6%) foram transferidos para um hospital central, 5 (4,4%) necessitaram de cuidados intensivos e de HDFVVC. A idade mediana à data da descompensação foi 3 anos (1 mês-17 anos) e o motivo de descompensação foi em 60 (53,1%) intercorrência infeciosa, 52 (46,0%) erros alimentares e 1 (0,9%) pós-trauma. Verificaram-se 3 óbitos apenas 2 consequentes a descompensação metabólica.

Conclusões

A gestão dos doentes com leucinose deve basear-se na terapêutica nutricional individualizada e acompanhamento próximo para reconhecer precocemente descompensações metabólicas e prevenir a deterioração neurológica destes doentes.

Palavras-chave : leucinose, descompensações, criança