

INVESTIGAÇÃO LABORATORIAL PARA LACTENTE AGUDAMENTE ENFERMO

Outubro 2013

Investigação laboratorial

Além de ser necessário excluir as causas infecciosas e hipóxico-isquêmicas, deve ser iniciada uma bateria de exames que permita identificar alterações laboratoriais mais frequentes como acidose, hiperamonemia, cetonúria, hipoglicemia dentre outras.

Exames

Sangue

- ✓ Gasometria
- ✓ Glicose
- ✓ Lactato
- ✓ Piruvato
- ✓ Amônia
- ✓ Beta-hidroxibutírico
- ✓ Eletrólitos

Urina

- ✓ Ácidos orgânicos

Sangue em papel filtro

- ✓ Acilcarnitinas (análise qualitativa)
- ✓ Aminoácidos (análise qualitativa)

Algoritmo de doenças baseado nos sintomas clínicos predominantes:

Acidose com anion gap elevado e cetose:

- acidemias/ acidúrias orgânicas clássicas (propiónica, metilmalônica, isovalérica), leucínose (MSUD) e deficiência de beta-cetotiolase (defeitos de cetólise);

Acidose com anion gap elevado hipocetótica:

- defeitos de beta-oxidação dos ácidos graxos e defeitos de cetogênese;

Hiperamonemia com glicemia normal:

- distúrbios do Ciclo da Ureia;

Hiperamonemia com hipoglicemia:

- defeitos de beta-oxidação dos ácidos graxos e defeitos de cetogênese;

Hipoglicemia cetótica:

- acidemias/ acidúrias orgânicas clássicas (propiónica, metilmalônica, isovalérica), leucínose (MSUD) e deficiência de beta-cetotiolase (defeitos de cetólise);

Hipoglicemia hipocetótica:

- defeitos de beta-oxidação dos ácidos graxos e defeitos de cetogênese.

Importante

- As doenças metabólicas hereditárias podem se manifestar em qualquer idade, desde a vida intrauterina à idade adulta.
- A história clínica do paciente, medicamentos em uso e fórmulas alimentares deverão ser informados para auxiliar na investigação.
- Imediatamente após a coleta das amostras biológicas deverá ser corrigida a descompensação metabólica.

Após esta investigação inicial outros exames complementares poderão ser necessários
