

# IMPORTANTE

Eu sou a **BIA**, nasci em **11/05/2021**, eu tenho uma **DOENÇA RARA** chamada **ACIDEMIA ISOVALÉRICA**

**NÃO POSSO CONSUMIR PROTEÍNA.**

Por favor, **NÃO ME OFEREÇA NENHUMA ALIMENTAÇÃO** sem o consentimento dos meus pais

Meu PAI

**MAXIMIANO A BRASIL PEREIRA**

11 9 6658.7010

maximiano.Brasil@yahoo.com.br

Minha MÃE

**DAIANE MARTINS BERTHOLINO**

11 9 1565.2501

dmartinsbertholino@Gmail.com

cartão de identificação  
**DOENÇAS OCULTAS**



**BEATRIZ MARTINS BRASIL**

**CID 10:E71.1**

Atendimento preferencial  
inclusive em prioritários  
Lei federal nº 14.626/2023

Beatriz  
Martins Brasil **amil**

PLANO MÉDICO AMIL  
AMIL ID BRONZE SP MAIS QC COPA

☎ **093858112** GRUPO DE MUNICIPIOS

Segmentação  
**Ambulatorial, Hospitalar com  
Obstetrícia**

Rede Atendimento	Nascimento
<b>1111 Amil Bronze ID SP Mais</b>	<b>11/05/2021</b>

Acomodação	Inclusão
<b>Enfermaria</b>	<b>01/04/2025</b>

Selo Digital n°: 1430322CE000000562602244



REPÚBLICA FEDERATIVA DO BRASIL  
REGISTRO CIVIL DAS PESSOAS NATURAIS

**CERTIDÃO DE NASCIMENTO**  
BEATRIZ MARTINS BRASIL

CPF: 593.502.288-58

MATRÍCULA: 143032 01 55 2021 1 00260 153 0209110-60

DATA DE NASCIMENTO POR EXTENSO: ONZE DE MAIO DE DOIS MIL E VINTE E UM  
DIA: 11 MÊS: 05 ANO: 2021

HORA DE NASCIMENTO: 10:26 NATURALIDADE: São Paulo - SP

MUNICÍPIO DE REGISTRO E UNIDADE DA FEDERAÇÃO: SÃO PAULO - SP LOCAL, MUNICÍPIO DE NASCIMENTO E UF: CONSTA NAS OBSERVAÇÕES SEXO: FEMININO

FILIAÇÃO: MAXIMIANO ANTONIETTO BRASIL PEREIRA, naturalidade: São Paulo, SP, residente e domiciliado em Jundiaí - SP.  
DAIANE MARTINS BERTHOLINO, naturalidade: Jundiaí, SP, residente e domiciliada em Jundiaí - SP.

AVÓS: DECIO BRASIL PEREIRA E LEONITA ANTONIETTO BRASIL PEREIRA  
AIRTON MARTINS BERTHOLINO E DINAURA MARTINS BERTHOLINO

GÊMEOS: NÃO NOME E MATRÍCULA DOS GÊMEOS: NADA CONSTA

DATA DO REGISTRO POR EXTENSO: TREZE DE MAIO DE DOIS MIL E VINTE E UM NÚMERO DA DNV/DECLARAÇÃO DE NASCIDO VIVO: 30869864884

AVERBAÇÕES/ANOTAÇÕES À ACRESCEM: Nasceu no Hospital Vitória - Unidade Anália Franco, SÃO PAULO - SP. Esta certidão foi extraída do Livro A-0260, fls. 153-Vº, termo n° 209110. Foi declarante MAXIMIANO ANTONIETTO BRASIL PEREIRA. NADA MAIS ME CUMPRIA CERTIFICAR.

# CARTA de EMERGÊNCIA

## CARTA DE EMERGÊNCIA EM CASO DE DESCOMPENSAÇÃO METABÓLICA

*Pais de crianças com doenças metabólicas são treinados para detectar sinais precoces de descompensação da doença, portanto ouça-os.*

❑ Diagnóstico: **Acidemia Isovalérica**

❑ Paciente: **Beatriz Martins Brasil** - Idade: 2 meses e (DN: **11/05/2021**)

- **O paciente acima está em seguimento no ambulatório de doenças neurometabólicas do Instituto das Crianças do Hospital das Clínicas de São Paulo.**
- **O quadro de descompensação metabólica pode ser caracterizado por qualquer um dos sinais:**
  - Letargia, vômito, hepatomegalia, hipoglicemia, acidose metabólica, hiperamonemia (dosada em local confiável).
  - O paciente pode exalar cheiro de pés suados (chulé) ou cheiro de gorgonzola.
- **Esta indicada a monitorização:**
  - Sinais vitais, estabilidade cardiovascular, infecção, estado neurológico (sinais de hipertensão intracraniana).
- **Solicitação de:**
  - Gasometria venosa ou arterial, eletrólitos, glicose, amônia, TGO, TGP, fosfatase alcalina, coagulograma, hemograma com plaquetas.

### ➤ **Conduta:**

- Expansão volêmica com soro fisiológico com 20ml/Kg livre podendo ser repetida conforme critérios habituais de reposição volêmica.
  - ❖ **Ringer lactato nunca deve ser utilizado em criança com doença metabólica.**
- Hidratação (1,25 a 1,5 vezes o aporte basal)
- Correção de anormalidades bioquímicas
  - ❖ Hipoglicemia: 1-2 g/kg de glicose
  - ❖ Acidose metabólica: se após a expansão volêmica mantiver acidose metabólica, realizar correção com bicarbonato de sódio respeitando os critérios padrões para acidose metabólica que são: pH < 7,2 e bicarbonato < 10. Calcular a correção para chegar ao bicarbonato de 14, e administrar 1/3 do bicarbonato calculado. Repetir gasometria 30 minutos após correção e se mantiver acidose metabólica, repetir correção de mais 1/3.
  - ❖ Hiperamonemia: se amônia > 300 µmol/L ou acidemia persistente considerar diálise
- Dieta:
  - ❖ Suspensão da ingestão de proteína por no máximo 12 horas
  - ❖ Logo após 12 horas retornar dieta com aporte calórico de 20-50% da necessidade diária.
  - ❖ Em 24 horas retornar a dieta que o paciente recebia em casa.
- Medicamentos:
  - ❖ Durante a crise é extremamente importante manter os medicamentos utilizados no tratamento.
  - ❖ **Administrar L carnitina oral 100 mg/kg/dia (dividida em 3 doses).**
  - ❖ Tratamento da condição que ocasionou o stress metabólico.
  - ❖ Tratamento agressivo de infecções ou outras condições que podem desencadear a descompensação como transgressões de dieta.



**JORIO ALMINO DE ALENCAR ARRAIS MOTA**

**CRM – SP 170.770 - RQE 888071**

Neurologista Pediátrico

# RELATÓRIO MÉDICO

UNIFESP | EPM PEDIATRIA  
CREIM - Centro de Referência em Erros Inatos do Metabolismo

São Paulo, 11 de dezembro de 2023

A Paciente **Beatriz Martins Brasil**, sexo feminino DN **11/05/2021**, é acompanhada desde 04/10/2021 no Centro de Erros Inatos do Metabolismo (CREIM) com diagnóstico clínico, laboratorial e molecular compatível com Acidemia Isovalérica .

A Acidemia Isovalérica é um Erro Inato do Metabolismo com herança autossômica recessiva, decorrente da deficiência de enzima ISOVALERIL-CoA desidrogenase, a deficiência nesta enzima resulta no acúmulo dos derivados do isovaleril-CoA incluindo ácidos isovalérico livre no plasma e na urina, 3-hidroxi-isovalérico e N-isovalerilglicina. O diagnóstico baseia-se na suspeita clínica, em exames de triagem e testes bioquímicos específicos. A confirmação do diagnóstico pode ser feita por meio de estudos enzimáticos e análises moleculares.

Clinicamente, estes pacientes apresentam variabilidade fenotípica extensa, inclusive com quadros clínicos muito graves até oligo/assintomáticos. A apresentação clínica pode ser neonatal aguda geralmente curso dramático com sinais e sintomas neurológicos importantes na descompensação; formas infantis sub-agudas intermitentes e formas crônicas, com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, pouco ganho pondo-estatural, epilepsia, síndrome piramidal e cerebelar.

A paciente é filha de uma união não consanguínea, sem fatores de risco pré-perinatais, o diagnóstico foi feito na triagem do teste do Pezinho, iniciando tratamento dietético e medicamentoso aos 2 meses de vida. Evoluindo sem intercorrências clínicas ou descompensações metabólicas até o presente momento e adequado desenvolvimento neuropsicomotor. Nos exames sanguíneos gerais foram observados em algumas amostras anemia, hiperlactemia, hiperamonemia e hiperglicemia, aumento do CPK em uma das dosagens. Tem pesquisa de Ácidos Orgânicos na urina e Perfil de Acilcarnitinas com alterações compatíveis com a Acidemia Isovalérica. No Painel molecular de Doenças Tratáveis (Mendelics) em 19/07/2021 houve a confirmação diagnóstica. Tem Ecocardiograma com Insuficiência valvar aórtica grau discreto.

Os pacientes portadores de acidemias orgânicas podem apresentar descompensações agudas. Esses episódios são frequentemente desencadeados por

Infecções, imunizações, febre, vômitos, anorexia, cirurgia, transgressões da dieta e uso de alguns fármacos. Os sintomas iniciais sugestivos de uma descompensação aguda são anorexia, vômitos, sonolência, estupor/coma, crises epiléticas, hipotonia e alterações respiratórias entre outros. Diante da suspeita de descompensação está indicado o rastreamento infeccioso, a coleta de gasometria venosa, sódio, potássio, cloro, amônia, enzimas hepáticas, uréia, creatinina e a glicemia antes da correção de etiologia e das alterações metabólicas presentes.

O tratamento tem bases dietéticas e medicamentosas, sendo imprescindível a terapêutica de ordem nutricional para a manutenção e estabilidade do quadro clínico geral, crescimento físico, desenvolvimento neuropsicomotor adequados e para evitar complicações decorrentes das descompensações metabólicas. A recomendação é diminuir o aporte protéico com limites mínimos necessários, e além da dieta hipoprotéica utilizar os cofatores L-carnitina e L-Glicina, diariamente, e reposição de vitaminas, sais minerais. Nas descompensações metabólicas agudas são recomendadas as dietas de emergência.

O acompanhamento deve ser multidisciplinar com equipe especializada, e com apoios de terapia de estimulação global e psico- pedagógicos se necessários.

Atenciosamente,

**CID10 E71.1**

 **MARET HOLANDA RAND**  
CRM - 70434