



# PERFIL CLÍNICO E EPIDEMIOLÓGICO DE RECÉM-NASCIDOS COM DEFICIÊNCIA PRIMÁRIA DE CARNITINA: UM ESTUDO OBSERVACIONAL

NATHALIA MARTINS AUGUSTO PEREIRA BOTELHO; RODRIGO REZENDE ARANTES; LUCIANA ALVES MILANEZ; VIVIANE DE CASSIA KANUFRE; ELAINE ALVARENGA DE ALMEIDA CARVALHO;

FACULDADE DE MEDICINA-NUPAD-HOSPITAL DAS CLÍNICAS- UFMG-EBSERH;

## INTRODUÇÃO:

A Deficiência Primária de Carnitina (DPC) é um distúrbio da beta-oxidação de ácidos graxos marcado por alterações no transportador de carnitina OCTN2, comprometendo a síntese energética celular, sobretudo em situações de jejum prolongado ou estresse metabólico. No Brasil, desde 2021, a DPC foi incorporada à Triagem Neonatal (TN), visando à detecção precoce e à prevenção das graves repercussões do diagnóstico tardio como hipoglicemia, descompensação metabólica, miopatia, cardiomiopatias e até morte súbita. Mediante a escassez de dados epidemiológicos acerca da DPC, torna-se relevante caracterizar esses pacientes.

## RESULTADOS E DISCUSSÃO:

Dos 11 avaliados, 8 (72,7%) tiveram o diagnóstico confirmado para DPC. Dentre esses, 55% (n=6) correspondiam ao sexo feminino e todos os RN (n=11) apresentaram idade gestacional adequada (37-41 semanas). Nenhum caso apresentou intercorrências no parto, sendo 36% (n=4) por via vaginal. Três pacientes (27%) necessitaram de internação no período neonatal por icterícia tardia; em um deles, o quadro associou-se a comunicação interventricular com forame oval pérvio. O peso médio ao nascer foi de 3136 g, com redução para 2937 g à alta hospitalar. Quanto à alimentação, 45% (n=5) receberam aleitamento materno exclusivo. Os níveis médios de carnitina livre (C0) obtidos na TN foram de 3,95 µmol/L (VR: 10,36-73,76), enquanto no exame confirmatório por perfil de acilcarnitinas no sangue foi de 6,30 µmol/L, ambos abaixo do valor de referência.

## OBJETIVO:

Descrever o perfil clínico e epidemiológico de recém-nascidos (RN) com resultados alterados na TN para DPC.

## METODOLOGIA:

Foram analisados dados de 11 pacientes com suspeita diagnóstica de DPC, no período de 2023 a 2025. As variáveis avaliadas incluíram sexo, idade gestacional, intercorrências gestacionais, resultados da TN e do exame confirmatório por perfil de acilcarnitinas, ocorrência de internações hospitalares, peso ao nascer, tipo de aleitamento e peso à alta hospitalar.

## CONCLUSÃO:

A análise dos casos confirmados evidencia que a perda ponderal neonatal e situações de estresse metabólico, como a icterícia neonatal, podem gerar falsos-positivos na triagem para DPC. Apesar de ser uma doença genética rara, é importante o conhecimento clínico-epidemiológico, visando estratégias de manejo precoce que evitem repercussões de um diagnóstico tardio.

Agradecimentos: PROEX/PBEXT UFMG

Para mais informações, entre em contato via: elaineaac12@gmail.com