



**Dr. José Roberto Stefani**  
Pediatra e Neonatologista · CRM/SP 43.076  
Professor de Pediatria · Centro Universitário Max Planck

## ERROS INATOS DO METABOLISMO (APRESENTAÇÃO NEONATAL)

*Emergência metabólica do recém-nascido — material acadêmico para o ENAMED*

Texto não resumido · suspeita, investigação e manejo agudo.

*Material de apoio ao ensino e à prática; não substitui a leitura integral das diretrizes nem o julgamento clínico. As condutas devem ser individualizadas e revisadas conforme novas evidências.*

### 1. Importância do tema na Pediatria

Os erros inatos do metabolismo (EIM) são causas potencialmente tratáveis de deterioração neonatal e devem entrar no diagnóstico diferencial do RN que “adoece” sem causa óbvia. O reconhecimento precoce e o manejo agudo (parar o catabolismo, remover toxinas, repor cofatores) salvam vidas e evitam sequelas.

### 2. Avaliação inicial

Suspeitar no RN com deterioração após um INTERVALO LIVRE (nasceu bem e piorou ao iniciar a alimentação): recusa alimentar, vômitos, letargia/coma, hipotonia, convulsões, taquipneia (por acidose). Pistas: consanguinidade, óbitos neonatais inexplicados na família, odor peculiar da urina. Colher a “amostra crítica” durante a crise.

### 3. Fisiopatologia aplicada

Um defeito enzimático bloqueia uma via metabólica, acumulando substratos tóxicos e/ou faltando produtos/energia. Didaticamente: (a) doenças de INTOXICAÇÃO (acidemias orgânicas, defeitos do ciclo da ureia com HIPERAMONEMIA, aminoacidopatias) — deterioração aguda após a alimentação; (b) defeitos de ENERGIA (mitocondriais, oxidação de ácidos graxos, glicogenoses) — hipoglicemia, hipotonia, miocardiopatia; (c) doenças de MOLÉCULAS COMPLEXAS (lisossômicas) — curso mais crônico. Implicação: o catabolismo (jejum, infecção) piora a intoxicação; oferecer glicose e suspender a proteína são medidas-chave.

### 4. Diagnóstico

#### Exames de triagem na crise

Exame	Achado / utilidade
<b>Gasometria + ânion gap</b>	Acidose metabólica com ânion gap aumentado (acidemias orgânicas)
<b>Amônia</b>	HIPERAMONEMIA (defeitos do ciclo da ureia; acidemias) — urgência
<b>Glicemia + cetonas + lactato</b>	Hipoglicemia (energia); cetose/hiperlactacidemia



**Dr. José Roberto Stefani**

Pediatra e Neonatologista · CRM/SP 43.076

Professor de Pediatria · Centro Universitário Max Planck

Exame	Achado / utilidade
Triagem metabólica ampliada	Aminoácidos, ácidos orgânicos urinários, perfil de acilcarnitinas (MS/MS)

## 5. Conduta — manejo agudo

- 1** — PARAR o catabolismo: suspender a proteína/dieta e oferecer GLICOSE (infusão com GIR alto) para anabolismo; corrigir a desidratação.
- 2** — tratar a acidose e, na HIPERAMONEMIA, iniciar medidas para remover amônia (quelantes — benzoato/fenilbutirato; arginina) e considerar DIÁLISE precoce na amônia muito elevada.
- 3** — cofatores empíricos conforme a suspeita (ex.: vitamina B12, biotina, tiamina) e suporte clínico.
- 4** — colher a amostra crítica e acionar a referência em genética/metabolismo; reintroduzir a dieta conforme o diagnóstico.

### Fluxograma (resumo)

- Passo 1** — deterioração após intervalo livre → gaso, amônia, glicemia, lactato + amostra crítica.
- Passo 2** — suspender proteína + glicose (anabolismo); tratar acidose/hiperamonemia.
- Passo 3** — hiperamonemia grave → diálise; cofatores; acionar a genética/metabolismo.

## 6. Comparação de protocolos

Os protocolos da SBP, AAP, NICE, AEP, Oxford (Oxford Handbook), Harvard (Cloherty and Stark's) e do Ministério da Saúde do Brasil convergem nos pontos abaixo; as divergências são pontuais.

- Convergências:** suspeita no RN com deterioração após intervalo livre; investigar com amônia/gaso/triagem; manejo agudo (parar catabolismo, glicose, remover toxinas); diálise na hiperamonemia grave.
- Divergências (pontuais):** os esquemas de quelantes/cofatores e os limiares de diálise variam por protocolo/centro.

## 7. Critérios de internação

- UTI/referência:** toda suspeita de descompensação metabólica → UTI neonatal e centro com triagem/genética e diálise.

## 8. Complicações

- Lesão neurológica permanente (sobretudo pela hiperamonemia), convulsões, coma e óbito; sequelas se o tratamento for tardio.



**Dr. José Roberto Stefani**

Pediatra e Neonatologista · CRM/SP 43.076

Professor de Pediatria · Centro Universitário Max Planck

## 9. Erros comuns

- não pensar em EIM no RN que “adoece” sem causa; não dosar a amônia; manter a proteína na descompensação; não colher a amostra crítica; atrasar a diálise na hiperamonemia grave.

## 10. Considerações finais — pontos-chave (ENAMED)

- ▶ Suspeitar de EIM no RN com deterioração APÓS intervalo livre (piora ao alimentar).
- ▶ Investigar com gasometria/ânion gap, AMÔNIA, glicemia e lactato + amostra crítica.
- ▶ Manejo agudo: PARAR o catabolismo (suspender proteína + glicose), tratar acidose e hiperamonemia.
- ▶ Hiperamonemia grave → diálise precoce; acionar genética/metabolismo.

## Pontos-chave para residência e ENAMED

- ▶ QUADRO CLÁSSICO: RN que NASCE BEM e DETERIORA após um INTERVALO LIVRE, ao iniciar a alimentação (recusa, vômitos, letargia, hipotonia, convulsões, taquipneia por acidose).
- ▶ TRÍADE de exames na crise: GASOMETRIA com ÂNION GAP + AMÔNIA + GLICEMIA/lactato. A HIPERAMONEMIA é emergência (neurotóxica).
- ▶ Grupos: INTOXICAÇÃO (acidemias orgânicas, ciclo da ureia, aminoacidopatias) × ENERGIA (mitocondrial, oxidação de ácidos graxos) × MOLÉCULAS COMPLEXAS (lisossômicas).
- ▶ MANEJO AGUDO: PARAR o catabolismo — suspender PROTEÍNA + oferecer GLICOSE (anabolismo); corrigir acidose; remover amônia (quelantes/arginina) e DIÁLISE se muito elevada.
- ▶ Sempre colher a AMOSTRA CRÍTICA na crise e acionar a referência em genética/metabolismo.
- ▶ Pistas: consanguinidade, óbitos neonatais inexplicados na família, ODOR peculiar da urina.

## Referências (ABNT NBR 14724)

1. SAUDUBRAY, J. M. et al. Inborn Metabolic Diseases: Diagnosis and Treatment.
2. SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA. Emergências metabólicas no período neonatal. Documento Científico.
3. BRASIL. Ministério da Saúde. Triagem neonatal ampliada (Lei nº 14.154/2021).

Última revisão de conteúdo: junho/2026. Confirme as diretrizes vigentes e as doses antes de publicar.



**Dr. José Roberto Stefani**

**Pediatra e Neonatologista · CRM/SP 43.076**

*Professor de Pediatria · Centro Universitário Max Planck*

---

## Casos clínicos (estilo ENAMED)

---

### Caso 1

RN a termo que nasceu bem e, no 3º dia (após o início da alimentação), evolui com recusa alimentar, vômitos, letargia progressiva e taquipneia. Gasometria com acidose metabólica e ânion gap aumentado; amônia elevada.

**Questão 1.** Qual a principal suspeita?

- (A) Sepses apenas
- (B) Erro inato do metabolismo (descompensação)
- (C) Refluxo
- (D) Cólica
- (E) Constipação

**Questão 2.** Qual exame é mandatório e indica emergência?

- (A) Amônia (hiperamonemia)
- (B) Apenas hemograma
- (C) Radiografia de tórax
- (D) EEG isolado
- (E) Urocultura

**Questão 3.** Qual a medida inicial do manejo agudo?

- (A) Aumentar a proteína da dieta
- (B) Suspender a proteína e oferecer glicose (parar o catabolismo)
- (C) Jejum total sem glicose
- (D) Iniciar ferro
- (E) Apenas observação

### Caso 2

O mesmo RN mantém amônia muito elevada apesar das medidas iniciais.

**Questão 4.** Qual conduta está indicada na hiperamonemia grave/refratária?

- (A) Apenas observação
- (B) Diálise (remoção de amônia) e quelantes
- (C) Suspender a glicose
- (D) Reintroduzir proteína
- (E) Corticoide

**Questão 5.** Qual achado da história reforça a suspeita de EIM?

- (A) Consanguinidade e óbitos neonatais inexplicados na família
- (B) Parto cesárea
- (C) Mãe primigesta
- (D) Uso de ácido fólico
- (E) Aleitamento materno



**Dr. José Roberto Stefani**

**Pediatra e Neonatologista · CRM/SP 43.076**

*Professor de Pediatria · Centro Universitário Max Planck*

---

**Questão 6.** Qual o melhor momento para colher a amostra crítica?

- (A) Após a alta
- (B) Durante a crise/descompensação
- (C) Somente em jejum prolongado
- (D) Após 1 mês
- (E) Não é necessária

### **Gabarito comentado**

**Questão 1 — Resposta: B** Deterioração após intervalo livre com acidose e hiperamonemia sugere EIM.

**Questão 2 — Resposta: A** A amônia é mandatória; a hiperamonemia é emergência neurotóxica.

**Questão 3 — Resposta: B** Parar o catabolismo: suspender a proteína e oferecer glicose.

**Questão 4 — Resposta: B** Hiperamonemia grave/refratária: diálise e quelantes.

**Questão 5 — Resposta: A** Consanguinidade e óbitos neonatais inexplicados reforçam a suspeita de EIM.

**Questão 6 — Resposta: B** A amostra crítica deve ser colhida durante a crise.

*Última revisão de conteúdo: junho/2026. Confirme as diretrizes vigentes e as doses antes de publicar.*