

MCAD NEONATAL

Sinonímia:

Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase. MCAD.
Acil CoA Desidrogenase de Cadeia Média.
Acil-CoA:(aceptor)2,3-oxidoreductase.
EC 1.3.99.3

Fisiologia:

A deficiência da enzima MCAD é uma doença hereditária autossômica recessiva que promove uma má beta-oxidação dos ácidos graxos de tamanho médio (com 6 a 12 carbonos). Ocorre em aproximadamente 1 em cada 10.000 a 20.000 nascimentos vivos. Geralmente a doença se apresenta entre o 2º mês e o 2º ano de vida, embora possa apresentar-se tão precocemente quanto no 2º dia de vida ou tão tardiamente quanto no 6º ano. Essa enzima é encarregada de converter ácidos graxos em energia. Pacientes com deficiência de MCAD não podem jejuar muito tempo, pois não convertem sua gordura em energia durante os períodos intermediários entre as refeições. O quadro laboratorial inclui hipoglicemia, acidose metabólica, acidose láctica, hiperamonemia, hipercarbamidemia e hiperuricemia. O quadro clínico apresenta vômitos, letargia, coma, parada cardiopulmonar e SIDS (Sudden Infant Death Syndrome) - Síndrome da morte súbita infantil.

Material Biológico:

Sangue em papel de filtro (teste do pezinho).

Coleta:

Gotas de sangue total em papel de filtro. Não sobrepor as gotas de sangue uma em cima da outra, mas sim, uma ao lado da outra. Coletar as amostras entre 48 horas a 5 dias de nascido. Não ordenhar o local da punção.

Armazenamento:

Até 72 horas à temperatura ambiente.
Para prazos maiores, até 60 dias, congelar a -20°C. Não estocar em freezer tipo frost-free.

Exames Afins:

Ácidos Graxos Livres. Ácidos orgânicos urinários.

Valor Normal:

Negativo para a Deficiência

Preparo do Paciente:

Jejum não necessário. Após assepsia local com álcool 70°GL, secar e proceder à punção do calcanhar com lanceta estéril, não penetrando mais de 2 mm. Limpar a primeira gota com algodão seco e depois coletar as demais gotas de sangue diretamente no papel de filtro S&S 903*, preenchendo totalmente os círculos. Deixar secar a amostra de pé, ao ar livre, durante ao menos 3 horas, à temperatura ambiente e ao abrigo da luz.

Obs.: no caso de uma veia qualquer ter sido puncionada, gotas do sangue podem ser aplicadas diretamente da seringa no papel de filtro, não havendo necessidade de puncionar o calcanhar.

* Papel Schleicher & Schuell 903.

Interferentes:

Sangue coletado com EDTA não é aceitável.
Círculos não preenchidos uniformemente com sangue.

Interpretação:

Útil no diagnóstico neonatal da Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média.

Sitiografia:

E-mail do autor: ciriades@yahoo.com

<http://www.chem.qmul.ac.uk/iubmb/enzyme/EC1/3/99/3.html>