

Quadro de indicações para o Perfil Metabólico para EIM

NEONATOS / LACTENTES

SINTOMAS AGUDOS

- Deterioração neurológica (letargia, coma, hipotonia, hipertonia, mioclonias, perturbações ventilatórias - taquipneia, apneia):
 - ✓ por intoxicação aguda e recorrente
 - ✓ por intoxicação aguda e recorrente com sintomas hepáticos
 - ✓ por deficiência na produção ou utilização de energia com sintomas hepáticos ou cardíacos
 - ✓ por deficiência na produção ou utilização de energia com acidose láctica
- Convulsões de difícil controle
- Hipoglicemia recorrente com hepatomegalia
- Hepatomegalia, icterícia, colestase, insuficiência hepática
- Insuficiência cardíaca, cardiomiopatia, arritmias cardíacas

PRÉ-ESCOLARES / ESCOLARES / ADOLESCENTES / ADULTOS

CRISES AGUDAS E RECORRENTES DE INÍCIO TARDIO

- Crises recorrentes de coma ou vômitos cíclicos com letargia
 - ✓ coma “metabólico” (sem sinais neurológicos focais)
 - ✓ coma “neurológico” (com sinais focais, convulsões ou hipertensão intracraniana)
 - ✓ coma “hepático” (hepatomegalia, disfunção hepatocelular ou insuficiência hepática)
- Crises recorrentes de ataxia
- Sintomas psiquiátricos agudos (idéias delirantes, alucinações, estado confusional, histeria, agressividade, ansiedade, agitação)
- Síndrome de Reye ou “Reye-like”
- Episódios recorrentes de desidratação por perdas gastrointestinais, poliúria, hiperventilação ou sudorese excessiva, acompanhados de diarreia grave, perda de sal, cetoacidose ou baixo ganho pñdero-estatural
- Intolerância aos exercícios e mioglobínúria recorrente (mialgia, câibras e/ou fraqueza das extremidades associadas a aumento dos níveis séricos de creatinoquinase - CK, e de outras enzimas sarcoplasmáticas, mioglobínúria e, algumas vezes, insuficiência renal aguda)
- Insuficiência cardíaca aguda apresentando como etiologia subjacente cardiomiopatia ou arritmias cardíacas sem evidências de cardiomiopatia
- Insuficiência cardíaca, cardiomiopatia, arritmias cardíacas

RESULTADOS DE EXAMES LABORATORIAIS BÁSICOS

- Acidose Metabólica ($\text{pH} < 7,30$, $\text{P}_{\text{CO}_2} < 30$ mmHg, $\text{HCO}_3^- < 15$ mmol/L) com ou sem cetose
- Cetose com acidose (cetoacidose) ou sem acidose metabólica
- Hiperlactacidemia (permanente, em jejum ou pós-prandial)
- Hipoglicemia com hepatomegalia permanente
- Hipoglicemia sem hepatomegalia permanente:
 - ✓ Com cetoacidose
 - ✓ Com acidose, sem cetose (hipoglicemia hipocetótica)
 - ✓ Com cetose, sem acidose
 - ✓ Sem acidose e sem cetose (hipoglicemia hipocetótica)

