



ABORDAGEM TERAPÊUTICA E NUTRICIONAL EM HOMOCISTINÚRIA: relato de dois casos clínicos

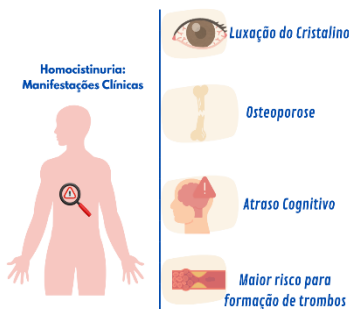
Maria Juliana Rodovalho Doriqui¹; Elis Vanessa de Lima Silva²; Ana Karoline do Nascimento Sousa³;
Maria Júlia Duarte Oliveira³; Liana Raquel Rodrigues Braga³; Elizângela França Teixeira³.

E-mail correspondente: elislma.genetica@gmail.com

- 1 - Maternidade de Alta Complexidade do Maranhão;
2 - Hospital Infantil Dr. Juvêncio Mattos;
3 - Centro Universitário Santa Terezinha – CEST;

INTRODUÇÃO:

A homocistinúria é uma doença metabólica hereditária rara, geralmente decorrente da deficiência da enzima cistationina beta-sintetase (CBS), levando ao acúmulo de homocisteína e metionina no organismo (Ministério da Saúde, 2019).



Fonte: As autoras, 2025.

DESCRIÇÃO DOS CASOS:

CASO 1:

Paciente masculino, 29 anos

- 👁️ Baixa visão desde os 10 anos
- 📈 Crescimento acelerado dos membros
- 🦴 Fraturas espontâneas na adolescência
- 🧠 Dificuldade de aprendizagem
- 🍷 Responde à piridoxina
- 🌿 Homocisteína: 177 µmol/L
- 🥩 Excesso de proteína animal
- 🦴 Osteoporose

💡 Intervenção nutricional

- ❌ Exclusão total de proteína animal
- 🌿 1g/kg de proteína vegetal
- ➕ 60g/dia de maltodextrina

🔴 Extra: Soropositivo desde 2021 (ícone HIV com carga viral zerada)

CASO 2:

Paciente feminino, 8 anos

- 🧬 Pais consanguíneos
- 🧠 Atraso no desenvolvimento
- 🕶️ Alta miopia + luxação do cristalino
- 🏥 Cirurgia ocular aos 7 anos
- ⚡ Crise epiléptica + AVC isquêmico prévio
- 🌿 Desmielinização
- 🍷 Não responsiva à piridoxina

💡 Intervenção nutricional:

- 🍽️ Dieta hipoproteica
- 🥛 40g da fórmula HCys Med B
- ⌚ 3x/dia conforme equipe interdisciplinar

DISCUSSÃO E COMENTÁRIOS FINAIS:

O contraste entre o paciente responsivo à piridoxina, que apresentou melhora após ajuste dietético, e a paciente não responsiva, com múltiplas complicações neurológicas e oftalmológicas, evidencia a heterogeneidade clínica da homocistinúria e a necessidade de protocolos terapêuticos específicos para cada perfil, associada ao diagnóstico precoce e ao seguimento multiprofissional, é essencial para melhora da qualidade de vida e prevenção de complicações.

REFERÊNCIAS:

MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas de Homocistinúria Clássica**. Brasília: Ministério da Saúde, 2019.