

Emergências metabólicas e erros inatos do metabolismo na emergência

Quando suspeitar, exames da hora de ouro, glicose IV em taxa alta, hiperamonemia e carta de emergência, segundo SBP 2019, MS, BIMDG, diretriz europeia de 2019 e AEP

Por **Dr. José Roberto Stefani** — Pediatra (RQE 36.710) e Neonatologista (RQE 367.101) · CRM/SP 43.076

Professor do Centro Universitário Max Planck

Referências: SBP, Ministério da Saúde, AAP, NICE, AEP, Johns Hopkins, Harvard, Oxford e Cambridge · Revisão: setembro de 2026

Gravidade em semáforo (● leve · ● moderada · ● grave), conduta ambulatorial e critérios para encaminhar ao especialista, ao pronto-socorro ou internar, com a comparação entre SBP/Ministério da Saúde e as referências internacionais (convergências e divergências). [Baixar em PDF](#)

CONTEÚDO

1. O que é e como se apresenta
2. Classificação de gravidade
3. Diagnóstico no consultório
4. Tratamento e seguimento
5. Quando encaminhar ao pronto-socorro ou internar
6. Orientações de retorno e sinais de alerta para a família
7. Comparação com as referências
8. Fontes

EM RESUMO

O **erro inato do metabolismo (EIM)** deve ser lembrado em **todo recém-nascido doente** e em toda criança gravemente enferma **sem causa clara** (SBP, DC nº 6/2019): o bebê que **nasceu bem e piorou após começar a mamar**, com vômitos, letargia, convulsão, coma, taquipneia ou **odor estranho**; a **hipoglicemia sem cetose**; a **acidose com ânion gap aumentado**; e a **hiperamonemia**. Teste do pezinho normal **não exclui**. Na "hora de ouro": **glicemia, gasometria, lactato, amônia (colhida corretamente), cetonas e eletrólitos, e sangue e urina guardados antes do tratamento**. Tratar antes do diagnóstico: **suspender a proteína, glicose IV com taxa de infusão de 8–10 mg/kg/min (SBP)** e corrigir a desidratação. **Hiperamonemia é emergência (🔴)**: quelantes e diálise no centro de referência. 🟢 Só a criança já diagnosticada, bem, que aceita o regime oral da sua **carta de emergência**. Qualquer suspeita de descompensação: **pronto-socorro/hospital (🔴)**, com glicose IV iniciada.

1. O que é e como se apresenta

Doenças genéticas raras uma a uma e frequentes em conjunto. Descompensam de forma aguda (SBP 2019; AEP 2008):

- **Intoxicação** — acidemias orgânicas (metilmalônica, propiônica, isovalérica), **distúrbios do ciclo da ureia**, doença da urina do xarope de bordo, galactosemia, intolerância hereditária à frutose, tirosinemia tipo I. **Intervalo livre** de horas a anos; piora com proteína ou catabolismo.
- **Déficit de energia** — **defeitos da oxidação de ácidos graxos**, glicogenoses, defeitos da gliconeogênese, doenças mitocondriais e acidose láctica congênita: hipoglicemia, hipotonia, cardiomiopatia, hepatopatia.
- **Moléculas complexas** (lisossômicas, peroxissômicas): raramente crise aguda.

Gatilhos: jejum, infecção, vômitos, febre, cirurgia, trauma, parto e **sobrecarga proteica** (fórmula ou leite de vaca).

Pistas que fazem pensar em EIM

- **RN e lactente:** piora após a alimentação; "seps" sem resposta; vômitos, letargia, coma, hipotonia, convulsão, apneia, taquipneia sem doença pulmonar (acidose ou **alcalose respiratória**, típica da hiperamonemia).
- **Criança maior:** encefalopatia ou ataxia recorrente, vômitos cíclicos, quadro psiquiátrico agudo, hepatopatia, rabdomiólise, piora desproporcional na virose ou no jejum.

- **Odor:** xarope de bordo ou açúcar queimado (doença da urina do xarope de bordo), "pé suado" (acidemia isovalérica), repolho (tirosinemia).
- **Laboratório:** hipoglicemia **sem cetose**; **cetonúria no RN** (sempre anormal — SBP 2019); acidose com ânion gap aumentado; lactato alto sem choque; hiperamonemia; hepatomegalia, catarata, cardiomiopatia.
- **História:** consanguinidade, irmão morto por "seps" ou morte súbita, aversão a proteína.

Triagem neonatal. A Lei nº 14.154/2021 ampliou o teste do pezinho em cinco etapas; a **etapa 2** inclui **galactosemias, aminoacidopatias, distúrbios do ciclo da ureia e da betaoxidação**. A implantação é desigual; a crise pode **preceder o resultado**.

2. Classificação de gravidade

GRAVIDADE	CRITÉRIOS CLÍNICOS	CONDUTA
● Leve	EIM já diagnosticado , alerta, intercorrência leve, sem vômitos , aceitando o regime oral da carta	Regime oral da carta; contato com o centro de referência; reavaliação próxima; PS ao primeiro sinal de piora
● Moderada	Triagem neonatal alterada em bebê assintomático, mamando bem; suspeita de EIM sem descompensação (atraso, hepatomegalia isolada, hipoglicemia cetótica corrigida pela boca)	Triagem alterada: encaminhar com urgência ao serviço de referência em triagem neonatal; sem crise: encaminhar com prioridade ao geneticista; sintoma novo → ●
● Grave	Suspeita de EIM com letargia, coma, convulsão, vômitos repetidos, recusa alimentar, taquipneia ou hipotonia; hiperamonemia; hipoglicemia sem cetose ; acidose com ânion gap aumentado; lactato alto sem causa; hepatopatia aguda; EIM conhecido com vômitos, recusa do regime oral ou sonolência; triagem alterada com sintoma	Pronto-socorro/hospital: glicose IV, amostras guardadas, sem proteína, contato com o centro de referência (ver "Como encaminhar")

Fatores de risco que elevam a gravidade

- Período neonatal; amônia alta no 1º ou 2º dia de vida.
- Jejum prolongado, vômitos, infecção, cirurgia, desidratação.
- EIM conhecido de intoxicação (ciclo da ureia, acidemia orgânica, xarope de bordo) ou de betaoxidação de cadeia longa.
- Família sem carta de emergência ou distante do centro.
- Valproato em uso (eleva a amônia).

3. Diagnóstico no consultório

O pediatra precisa **pensar no EIM e colher as amostras certas na hora certa**. Rebaixamento de consciência: ver **O que fazer ao receber uma criança inconsciente ou com rebaixamento do nível de consciência**.

Exames da "hora de ouro" — colher durante a crise, antes ou junto com a glicose (SBP 2019; BIMDG; diretriz europeia de 2019)

GRUPO	EXAMES	CUIDADOS
À beira do leito	Glicemia capilar (confirmar com glicose plasmática); cetonas na urina (fita) ou cetonemia (beta-hidroxibutirato)	Hipoglicemia sem cetose ou cetonúria no RN são achados-chave
Sangue (urgente)	Gasometria com ânion gap [$\text{Na} - (\text{Cl} + \text{HCO}_3)$], lactato , amônia , sódio, potássio, cloro, ureia, creatinina, cálcio, transaminases, TP, CK, hemograma, hemocultura	Amônia : sangue venoso ou arterial de fluxo livre, sem garrote prolongado , sem hemólise; nunca capilar; levar ao laboratório e processar imediatamente, conforme o laboratório; repetir se elevada
Sangue guardado	Plasma (heparina) congelado ; papel-filtro com 2 círculos; sangue em EDTA para estudo molecular	Aminoácidos, acilcarnitinas, insulina e cortisol (amostra crítica)
Urina	Primeira urina da crise: cetonas, pH, substâncias redutoras; congelar	Ácidos orgânicos, ácido orótico, aminoácidos

Leitura rápida dos exames

- **Amônia** ($\mu\text{mol/L}$; $\mu\text{g/dL} \times 0,59$): normal < 50 fora do período neonatal (BIMDG); **> 100 na criança ou > 150 no RN**, quelantes (diretriz europeia de 2019); **> 200 sempre urgente** (BIMDG).
- **Hiperamonemia com alcalose respiratória, sem cetose**: ciclo da ureia. **Hiperamonemia com cetoacidose e ânion gap alto**: acidemia orgânica (SBP 2019).
- **Hipoglicemia hipocetótica**: defeito de oxidação de ácidos graxos ou hiperinsulinismo (ver **Hipoglicemia na criança**). **Hipoglicemia com cetose**: hipoglicemia cetótica (diagnóstico de exclusão, sobretudo entre 18 meses e 5–8 anos), deficiência de cortisol ou GH, glicogenoses.
- **Lactato alto sem choque**: mitocondrial, glicogenose tipo I, gliconeogênese (SBP 2019).
- **Hepatopatia aguda no lactente**: galactosemia, intolerância hereditária à frutose, tirosinemia tipo I (SBP 2019).

Diagnóstico diferencial que não pode passar

- **Sepse e meningite** — em paralelo, nunca no lugar do EIM; **herpes neonatal** (hiperammonemia grave).

- **Crise adrenal e HAC perdedora de sal** — hiponatremia, hipercalemia, hipoglicemia, genitália atípica.
- **Cetoacidose diabética, intoxicações** (salicilato, álcool, valproato — Disque-Intoxicação 0800-722-6001), insuficiência hepática, cardiopatia com baixo débito, **maus-tratos**.
- **Hipoglicemia cetótica** — criança magra após jejum ou virose; só depois de afastar as demais.

4. Tratamento e seguimento

Princípios (SBP 2019): trate primeiro e avalie depois; interromper o catabolismo, retirar a fonte tóxica e planejar **com o geneticista ou metabolicista**. Meta: **anabolismo** — suspender a proteína (no máximo 24–48 h sem orientação do especialista), muita glicose e, afastado defeito de betaoxidação, lipídios.

Fluidos e glicose

- **Taxa de infusão de glicose (TIG) em mg/kg/min = (% de glicose × mL/kg/h) ÷ 6.** SG 10% a 5 mL/kg/h ≈ 8 mg/kg/min.
- **Veia periférica: até SG 10%;** acima, acesso central (SBP 2019).
- **Desidratação ou choque:** SF 0,9% como em **Distúrbios hidroeletrólíticos** (choque: 20 mL/kg, até 60 mL/kg); na hiperamonemia, sem excesso de volume (edema cerebral).
- **Hiperglicemia:** insulina no serviço, sem reduzir a glicose — **exceto na acidose láctica congênita** (lactato subindo com a glicose): reduzir a TIG (AEP 2008: SG 5%; diretriz europeia de 2019).

MEDICAMENTO	DOSE	INTERVALO	DURAÇÃO	OBSERVAÇÃO E REFERÊNCIA
Glicose IV em bolus (só se hipoglicemia)	A partir de 1 mês: 0,5–1 g/kg = SG 25% 2–4 mL/kg ou SG 10% 5–10 mL/kg; RN: SG 10% 2 mL/kg	Glicemia em 10–15 min	—	MS, Protocolo SAMU 192 (padrão do site); sempre seguido da infusão contínua
Glicose IV contínua	TIG 8–10 mg/kg/min (SBP 2019); RN 10, lactente 8, criança maior 6 (diretriz europeia de 2019)	Contínua	Até reintroduzir a dieta	No consultório, iniciar SG 10% e encaminhar
Insulina regular IV	0,05 U/kg/h , ajustada pela glicemia (alvo 100–120 mg/dL)	Contínua	Enquanto TIG alta	SBP 2019; só no serviço, com glicemia a cada hora
Hidrocortisona IV ou IM (crise adrenal)	50–100 mg/m² (máx. 100 mg; Endocrine Society, MS); por idade (SBP): 25 mg lactente e pré-escolar, 50 mg escolar, 100 mg adolescente	Dose única imediata; depois 50–100 mg/m ² /dia 6/6 h	Até estabilizar	Doses de Insuficiência adrenal e hiperplasia adrenal congênita (Endocrinologia); não esperar exames
Bicarbonato de sódio 8,4%	1 mEq/kg IV lento , diluído	Nova gasometria	Só pH < 7,1 apesar do volume e da glicose	PALS do site; a acidose melhora com o anabolismo
Benzoato de sódio IV (ou fenilbutirato de sódio)	Ataque 250 mg/kg em 90–120 min (diretriz europeia de 2019; BIMDG); manutenção até 500 mg/kg/dia (fenilbutirato: até 600)	Contínua	Conforme a amônia	SBP 2019 (manutenção); só no centro de referência
L-arginina IV	300 mg/kg/dia (SBP 2019); ataque 250 mg/kg em 90–120 min (diretriz europeia de 2019; BIMDG: 150)	Contínua	Até o diagnóstico	Não usar na deficiência de arginase
Ácido carglúmico (VO ou SNG)	50 mg/kg/dia em 4 doses (SBP 2019); na crise sem diagnóstico, ataque 100 mg/kg e depois 25–62,5 mg/kg 6/6 h (diretriz europeia de 2019); BIMDG: 250 mg/kg dose única	6/6 h	Conforme a resposta	Só via enteral; centro de referência
Cofatores empíricos	Carnitina 100 mg/kg/dia IV; hidroxocobalamina 1 mg/dia IM ou IV; biotina 10 mg/dia (diretriz europeia de	Diário	Até o diagnóstico	Sem carnitina se cardiomiopatia, arritmia ou suspeita de betaoxidação de

MEDICAMENTO	DOSE	INTERVALO	DURAÇÃO	OBSERVAÇÃO E REFERÊNCIA
	2019); carnitina VO 50–100 mg/kg/dia (SBP 2019; demais cofatores da SBP em mg/kg, ver Leitura)			cadeia longa (BIMDG)

Hiperamonemia no serviço (diretriz europeia de 2019; BIMDG): acima do normal, sem proteína, glicose na TIG alta e amônia a cada 3 h; **> 100 µmol/L (RN > 150)**, quelantes, arginina e cofatores e transferência ao **centro com diálise; 250–500**, preparar hemodiálise ou hemodiafiltração e iniciar se a amônia não cair em 3–6 h; **> 500**, diálise imediata (a peritoneal é só ponte).

Paciente com EIM conhecido — carta de emergência. A **carta de emergência** do centro (diagnóstico, regime oral, conduta hospitalar, contatos, o que **não** usar) fica sempre com a família. Na intercorrência, **seguir a carta**; se vomitar, recusar ou ficar sonolenta, **PS com a carta**, que inicia a conduta sem esperar exames. AAP e ACEP (2023) recomendam **formulário de emergência** para toda criança com condição complexa.

Pediatra: suspeitar, colher, iniciar a glicose e encaminhar; garantir a carta, vacinas (inclusive influenza) e evitar jejum. **Centro de referência:** diagnóstico, quelantes, diálise, dieta, aconselhamento genético.

O que não fazer: manter proteína; jejum ou SF 0,9% sem glicose; soro hipotônico; **valproato**; bicarbonato "para corrigir a gasometria"; tratar como "só sepse" sem dosar amônia; alta após melhora com glicose sem diagnóstico.

5. Quando encaminhar ao pronto-socorro ou internar

- Todos os critérios  da tabela de gravidade.
- **Suspeita nova de EIM** com sintoma agudo: UTI com acesso a **centro de referência em doenças raras e diálise**.

Como encaminhar

1. ABCDE; **oxigênio para manter SpO2 entre 94% e 98%** (no recém-nascido, a meta neonatal); convulsão pelo protocolo **Estado de Mal Convulsivo** (crise ≥ 5 min).
2. **Glicemia capilar**; hipoglicemia: glicose IV (a partir de 1 mês 0,5–1 g/kg; RN SG 10% 2 mL/kg).
3. **Colher e guardar** sangue e a primeira urina antes ou junto com a glicose, **sem atrasar o tratamento**; enviar as amostras junto.
4. **Suspender a dieta** e iniciar **SG 10% na TIG de 8–10 mg/kg/min**; corrigir a desidratação com SF 0,9%.

5. Suspeita de crise adrenal: **hidrocortisona 50–100 mg/m²** (máx. 100 mg) antes do transporte.
6. Suspeita de sepse: antibiótico empírico conforme **Sepse e choque séptico na criança**, sem atrasar a transferência.
7. Contato médico a médico (e com o metabolicista); relatório com última refeição, glicemias, fluidos, amostras e a **carta de emergência**. Transporte pelo SAMU 192.

6. Orientações de retorno e sinais de alerta para a família

- "Leve sempre a carta de emergência e mostre-a logo na chegada a qualquer serviço."
- "Na febre, vômito ou diarreia, comece o regime da carta e avise o centro."
- Bebê com teste do pezinho alterado: "leve o bebê ao serviço de triagem indicado com urgência; se ficar mole, sonolento, vomitar ou mamar mal, vá direto ao pronto-socorro".
- **Procure o pronto-socorro imediatamente se:** vômitos que não param, recusa da dieta, sonolência, irritabilidade incomum, andar cambaleante, convulsão, respiração rápida e funda, cheiro estranho.

7. Comparação com as referências

ITEM	SBP	MINISTÉ- RIO DA SAÚDE	AAP	NICE	AEP	JOHNS HOPKINS	HARVARD	OXFORD / CAM- BRIDGE
Versão consultada	DC nº 6, fev/2019	Portaria 199/2014; Lei 14.154/2021; SAMU 192, 2016	AAP/ACEP 2023	Sem diretriz de EIM	Neonatologia AEP/SENeo, 2008	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	Segue o NICE; BIMDG (rev. abr/2017)
Suspeita	Todo RN doente ou criança grave sem causa	Doenças raras, Eixo I	Sem diretriz clínica localizada	—	RN que piora após intervalo livre	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	Segue o NICE
Exames e amostras	Sangue e urina da crise guardados; amônia e lactato	Teste do pezinho ampliado, etapa 2	—	—	Amônia, gasometria, ânion gap, cetonas	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	BIMDG: amônia venosa, nunca capilar
Glicose	TIG 8–10 mg/kg/min; insulina 0,05 U/kg/h	Bolus do SAMU 192 (0,5–1 g/kg; RN 0,2 g/kg)	—	—	SG 10% a 10 mg/kg/min; SG 5% na acidose láctica	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	BIMDG: 200 mg/kg + SG 10% 5 mL/kg/h
Hiperamonemia	Benzoato 500 ou fenilbutirato 600 mg/kg/dia; arginina 300; carginolúmico 50	Sem PCDT de crise metabólica localizado	—	—	Quelantes; hemodiafiltração venovenosa	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	BIMDG: ataque 250 mg/kg; transferir se > 250 µmol/L
Diálise	Hemodiálise na intoxicação grave	Serviços de referência em doenças raras	—	—	Diálise peritoneal não remove amônia de forma eficaz	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	BIMDG: hemodiafiltração se a amônia subir em 3 h
Paciente conhecido	Planejar com o geneticista	—	Formulário de emergência (AAP/ACEP, 2023)	—	—	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	Protocolos de emergência BIMDG por doença

Leitura: SBP (DC nº 6, fev/2019), BIMDG (hiperamonemia sem diagnóstico, rev. 2017), diretriz europeia do ciclo da ureia (Häberle et al., 2019, periódico da SSIEM) e AEP (Neonatologia, 2008) concordam no essencial: suspeitar cedo, guardar amostras, tratar antes do diagnóstico, suspender a proteína, glicose IV em taxa alta, quelantes e diálise na hiperamonemia grave. Divergem na **TIG** (SBP 8–10 mg/kg/min sem distinção de idade; diretriz europeia 10, 8 e 6 por idade; AEP 10), no **bolus de glicose** (BIMDG 200 mg/kg para todos; SBP 2019 0,5–1 g/kg inclusive no RN; o site segue o MS), nas **doses de ataque** dos quelantes (ausentes na SBP), no **ácido carginolúmico** (SBP 50 mg/kg/dia; diretriz europeia ataque de 100 mg/kg; BIMDG 250 mg/kg), nos **cofatores** (a tabela da SBP traz doses por kg — biotina 10–20, B12 1–2 mg/kg — sem correspondência na diretriz europeia, que o site segue) e no **limiar de diálise**. O MS estrutura a rede (Doenças Raras, triagem), sem protocolo de crise; AAP e NICE não têm diretriz de EIM agudo. **O site adota a posição da SBP** (TIG, insulina, quelantes, carginolúmico), o bolus de glicose do MS e, onde a SBP não detalha (ataque, cofatores, diálise), a diretriz europeia de 2019 e o BIMDG.

PONTOS PRÁTICOS

1. RN que nasceu bem e piorou ao mamar, "seps" sem foco ou encefalopatia sem causa: pense em EIM e dose a amônia.
2. Hora de ouro: glicemia, gasometria com ânion gap, lactato, amônia de fluxo livre, cetonas, eletrólitos, e sangue e primeira urina guardados antes do tratamento.
3. Suspenda a proteína e inicie SG 10% na TIG de 8–10 mg/kg/min; hipoglicemia: glicose em bolus na dose do site.
4. Hiperamonemia é emergência: centro de referência com quelantes e diálise, sem esperar o diagnóstico.
5. Hipoglicemia sem cetose não é hipoglicemia cetótica: investigue betaoxidação e hiperinsulinismo; pense em crise adrenal e dê hidrocortisona.
6. Criança com EIM conhecido: a carta de emergência manda; vômito ou sonolência é pronto-socorro.

Veja também, nesta Biblioteca: **Distúrbios hidroeletrólíticos e ácido-base na emergência pediátrica; Hipoglicemia na criança; Insuficiência adrenal e hiperplasia adrenal congênita; Hipoglicemia neonatal e Erros Inatos do Metabolismo (Neonatologia); Protocolo de Estado de Mal Convulsivo; PALS.**

8. Fontes

- Sociedade Brasileira de Pediatria, Departamento Científico de Suporte Nutricional. Terapia Nutricional nos Erros Inatos do Metabolismo (EIM). Documento Científico nº 6, fevereiro de 2019. [PDF](#)
- Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014 — Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. bvsms.saude.gov.br
- Brasil. Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021 — amplia o Programa Nacional de Triagem Neonatal. camara.leg.br
- Ministério da Saúde. Protocolos de Suporte Avançado de Vida — SAMU 192, 2016 (glicose IV, dose do site). gov.br
- British Inherited Metabolic Disease Group (BIMDG). Undiagnosed hyperammonaemia — diagnosis and immediate management (revisado em 2017). [PDF](#)
- Häberle J et al. Suggested guidelines for the diagnosis and management of urea cycle disorders — first revision. J Inher Metab Dis (SSIEM), 2019;42:1192–1230. [doi](#) · [PDF](#)
- AEP/SENeo. Couce Pico ML et al. Enfermedades congénitas del metabolismo en el período neonatal. Protocolos Diagnóstico Terapéuticos de la AEP — Neonatología, 2008. [PDF](#)

- AAP/ACEP. Callahan JM et al. Access to Critical Health Information for Children During Emergencies — Emergency Information Forms and Beyond. Ann Emerg Med, 2023.
[PubMed](#)

Dr. José Roberto Stefani

Pediatra (RQE 36.710) e Neonatologista (RQE 367.101) · CRM/SP 43.076 · Professor do Centro Universitário Max Planck

Rua das Orquídeas, 667 — Sala 203 — Medical Tower Office Premium — Indaiatuba/SP
(19) 99114-9114 · pediatra.stefani@gmail.com · www.neonatologia.com.br

Conteúdo de caráter educativo, sem substituir a avaliação médica individual. Critérios, doses e condutas são referência e devem ser confirmados em protocolo/bula atualizados, individualizados e conduzidos sob especialista.