

showed a dose-response relationship. An association for vulnerable individuals was only described in 14 publications. Six studies associated Cannabis use with an earlier onset of schizophrenia when compared to schizophrenic patients who had no consumption history. Only 6 studies were unable to find any correlation. **Conclusions:** Data from this systematic review collectively support an involvement

of Cannabis abuse in the onset of schizophrenia, which substantiates the need to raise public awareness about the consumption of cannabinoids. Nevertheless, further studies are essential to determine the precise role of Cannabis use on the development of this type of psychotic disorders, and the potential factors (genetic or environmental) influencing this association.

Keywords: cannabis use disorder; synthetic cannabinoids; phytocannabinoids; tetrahydrocannabinol (THC); Mental health

Acknowledgments: This work was supported by FCT – Fundação para a Ciência e a Tecnologia, I.P. in the scope of the project UIDP/04378/2020 and UIDB/04378/2020 of the UCIBIO – Research Unit on Applied Molecular Biosciences; and the project LA/P/0140/2020 of the i4HB – Associate Laboratory Institute for Health and Bioeconomy.

POSTER 131

Acidúrica malónica

Fernanda Rodrigues¹, Hugo Lopes¹, Ricardo Faria¹

¹IUCS/CESPU – Instituto Universitário de Ciências da Saúde, Cooperativa de Ensino Superior Politécnico e Universitário, CRL, 4585-116 Gandra, Portugal.

*✉ fernandabessarodrigues@gmail.com

Doi: <https://doi.org/10.51126/revsalus.v4iSup.398>

Resumo

Introdução: A acidúrica malónica (AM) é uma doença hereditária autossómica recessiva do metabolismo, diagnosticada no rastreio neonatal. Deve-se a uma deficiência da malonil Co-A descarboxilase, com acumulação de ácido malónico, sendo uma patologia muito. Consequentemente, existe inibição de várias vias metabólicas como o ciclo de Krebs, a neoglicogénese e a oxidação de ácidos gordos de cadeia longa. **Objetivos:** Os objetivos deste trabalho têm como fundamento explicar o que é a AM, perceber como é feito o diagnóstico e apresentar dois estudos científicos. **Material e Métodos:** O método usado consistiu no rastreio de recém-nascidos para doenças metabólicas hereditárias, e na realização de análises bioquímicas e ao gene MLYCD (malonil coenzima A) para o diagnóstico da doença. Foi analisado um caso real e obtiveram-se os seguintes resultados: criança coreana de 3 meses de idade diagnosticada com AM admitida no hospital para diagnóstico de uma cardiomegalia. O rastreio para doenças metabólicas hereditárias mostrou

um resultado normal mas a análise ao gene MLYCD assim como as análises bioquímicas confirmaram o diagnóstico de AM. O paciente apresentava níveis elevados de malonilcarnitina (C3DC), elevada excreção urinária de malonato e foi identificada uma nova mutação no codão de iniciação do gene MLYCD. Em 2020, com 5 anos, e com uma dieta adaptada, apresentava uma significativa melhoria da função cardíaca. **Conclusões:** Apesar do rastreio neonatal poder detetar a maioria dos casos, os médicos devem estar cientes de que os sintomas podem aparecer anteriormente, porém um resultado negativo não exclui a doença. A implementação precoce de uma dieta restrita em gorduras de cadeia longa e rica em hidratos de carbono e triglicéridos de cadeia média, em combinação com medicamentos cardíacos melhora o resultado da doença cardíaca, mas não evita as deficiências no desenvolvimento neurológico e anormalidades. Então aconselha-se implementar uma vigilância do SNC como padrão.

Palavras-chave: acidúria malónica; MLYCD; erros inatos do metabolismo; beta-oxidação; cardiomiopatia

Referências:

- [1] Sarah Snanoudj, Stephanie Torre, Bénédicte Sudrié-Arnaud, Lenaig Abily-Donval, Alice Goldenberg, Gajja S. Salomons Stéphane Marret Soumeiya Bekri Abdellah Tebani, Heterogeneous Clinical Scenario in a Consanguineous Family of Malonic Aciduria. *International Journal of Molecular Sciences*, 2021.
- [2] Cristel Chapel-Crespo Dimitar Gavrilov, Mary Sowa Jessica Myers Debra-Lynn Day-Salvatore Haley Lynn Debra Regier Danielle Starin Maija Steenari Kees Schoonderwoerd Jose E. Abdenur, Clinical, biochemical and molecular characteristics of malonyl-CoA decarboxylase deficiency and long-term follow-up of nine patients, pag 113-121, volume 18, 2019.