



15º CONGRESSO BRASILEIRO DE
**Gastroenterologia
Pediátrica**

19º CONGRESSO LATINO AMERICANO E
10º CONGRESSO IBERO AMERICANO DE
GASTROENTEROLOGIA, HEPATOLOGIA E NUTRIÇÃO

Centro de Convenções de Natal . RN . Brasil
26 a 29 de março de 2014

Trabalhos Científicos

Título: Acidúria 3-hidroxi 3-metilglutárica

Autores: CAMILA ARANTES DE CICCIO; MARIA ALICE LORENTE GALERA ; MARIANA NOGUEIRA DE PAULA ROSA; KARINA CRISTIANE TAKAHASHI; TERESA CRISTINA DE SENNA; MARIA DE FÁTIMA ARAÚJO NASCIMENTO

Resumo: INTRODUÇÃO Acidúria 3-hidroxi-3-metilglutárica devida à deficiência da 3-hidroxi-3-metilglutaril-coenzima-A liase (HL) é um distúrbio no metabolismo da leucina e manifesta-se tipicamente no período neonatal, com encefalopatia, convulsões, hipoglicemia e acidose metabólica. Podendo ocorrer ainda elevação da amônia e das enzimas hepáticas. Aproximadamente 20% dos pacientes evoluem para o óbito. RELATO DO CASO LSN, 2 anos, episódios de hipoglicemia desde o nascimento. Evoluiu com diversas internações por infecções associadas a hipoglicemia e crises convulsivas. Aos sete meses iniciou investigação. Apresentando aumento de transaminases, sem hepatomegalia, exames de imagem mostrando esteatose hepática e litíase biliar. Realizada pesquisa de ácidos orgânicos na urina. DISCUSSÃO A deficiência de HL é caracterizada por episódios recorrentes de descompensação metabólica. Apresenta-se no primeiro ano de vida na maioria dos casos, 60-70% dos pacientes apresentam os sintomas entre o 3º e o 11º mês de vida e 30% no período neonatal. As crises são caracterizadas por hipoglicemia, letargia, vômitos, convulsões e até mesmo coma. O déficit em se produzir corpos cetônicos, que habitualmente são utilizados nas situações de jejum, pode explicar a hipoglicemia encontrada. O diagnóstico é feito através da clínica somado à análise dos ácidos orgânicos urinários com perfil de Acil carnitinas. A confirmação do diagnóstico requer um ensaio direto da atividade da enzima em leucócitos, fibroblastos da pele, ou fígado. CONCLUSÃO O quadro clínico, a biópsia hepática com esteatose, associados à pesquisa de ácidos orgânicos urinários confirmam diagnóstico de acidúria 3-hidroxi 3-metilglutárica. Paciente em uso de L-carnitina, maltodextrina e dieta hipoproteica, apresenta melhora dos exames laboratoriais, redução dos episódios de hipoglicemia e das internações hospitalares. A investigação de erros inatos do metabolismo em pacientes com quadro neonatal de descompensação metabólica é imprescindível, pois o diagnóstico precoce e o tratamento adequado reduzem o risco de complicações e sequelas causadas pelos mesmos.