



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso- Deficiência De Ornitina TranscarbamilaSe (Otc) De Início Neonatal

**Autores:** MARIA LUIZA ALMEIDA DE PAULA ; AMANDA CORDEIRO CAMATA ; ANA CLÁUDIA RAMOS DONATELLI ; ALINE CAETANO MARCHETTE ; HECTOR YURI CONTI WANDERLEY

**Resumo:** Introdução: A deficiência de OTC é o erro inato do metabolismo (EIM) mais comum do ciclo da ureia. A incidência é de 1:50.000 recém-nascidos. Afeta quase que exclusivamente pacientes do sexo masculino. Nessa doença é observada hiperammonemia, que se não tratada, pode ser fatal ou levar a complicações neurológicas. Descrição do caso: EHAS, sexo masculino, hígido ao nascimento. No quinto dia de vida apresentou vômitos, recusa alimentar, letargia evoluindo para coma e posteriormente sequela neurológica. História familiar materna de óbitos neonatais em recém nascidos do sexo masculino. Devido a hiperammonemia plasmática, foi solicitado dosagem de aminoácidos em sangue (aumento de glutamina e diminuição de citrulina) e urina, dosagem de ácido orótico (aumentado) e ácidos orgânicos em urina e perfil tandem de acilcarnitininas em plasma, resultados compatíveis com o diagnóstico de deficiência de OTC. Em acompanhamento com neuropediatra, gastropediatra, geneticista e nutricionista, recebe uma dieta hipoproteica e faz uso regular de l-arginina e benzoato de sódio. Discussão: A deficiência de OTC tem sua herança recessiva ligada ao X, sendo os homens gravemente afetados e as mulheres, na grande maioria, apenas portadoras assintomáticas. O gene mutado é o OTC. As mutações em que não há atividade da enzima resultam na forma grave da doença de início neonatal, enquanto as mutações que levam a diminuição parcial da atividade da OTC resultam nos fenótipos de início tardio. A doença é caracterizada por episódios recorrentes de descompensação metabólica. Deve-se evitar jejum prolongado, transgressões alimentares e uso de medicações que causam hiperammonemia. Conclusão: Em neonatos hígidos ao nascimento que apresentarem vômitos, recusa alimentar, letargia e/ou sonolência na primeira semana de vida o diagnóstico de deficiência de OTC deve ser considerado em conjunto com outras causas mais frequentes como sepse neonatal. A dosagem de amônia plasmática deve ser realizada, e se aumentada, deve-se aprofundar o estudo metabólico.