



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE GASTROENTEROLOGIA PEDIÁTRICA

Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

Trabalhos Científicos

Título: Erro Inato Do Metabolismo ? Acidúria Glutárica Tipo 1: Relato De Caso

Autores: Catherine Chouquet 1, Vanessa Delfino Moraes 1, Rachel Conte André Mandacaru 1, Rafaela Rodrigues Coppo 1, Victória Maria Jardim e Jardim 1, Letícia Pereira Fiorotti 1

Resumo: Resumo Objetivo(s) Relatar o caso de um paciente portador de Acidúria Glutárica do Tipo 1 e alertar para o diagnóstico precoce da doença. Método Revisão do prontuário, registro fotográfico dos métodos diagnósticos, aos quais o paciente foi submetido e revisão da literatura. Resultados RELATO DE CASO: I.O.R., 2 anos, sexo masculino, nasceu com perímetro cefálico elevado, com aumento progressivo do mesmo (sempre acima de 2 desvios-padrão nas curvas da Organização Mundial de Saúde). Durante o desenvolvimento, apresentou discreto atraso (sustentou a cabeça com 5 meses, sentou com apoio aos 9 meses, engatinhou com 11 meses, andou com 1 ano e 3 meses, iniciou a fala com 1 ano 7 meses), porém atingiu todos os alvos. Ressonância magnética de crânio evidenciou alargamento bilateral dos espaços liquóricos em ambas as fossas médias associado a hipoplasia dos lobos temporais. O diagnóstico de Acidúria Glutárica do tipo 1 (GA-I) foi confirmado na cromatografia dos ácidos orgânicos na urina, com aumento de ácido glutárico e ácido 3-hidroxi glutárico e redução sérica das acilcarnitinas. conclusão(ões) A GA-I trata-se de um erro inato do metabolismo dos ácidos orgânicos, mais especificamente, do metabolismo da lisina e do triptofano. É uma doença hereditária autossômica recessiva, caracterizada pela deficiência da enzima glutaril Co-A desidrogenase, causando acúmulo de produtos nocivos, principalmente ao sistema nervoso central, em particular em núcleos da base. Processos infecciosos, jejum prolongado, vacinação, cirurgias podem descompensar a doença. Os sintomas podem variar, com uma crise de encefalopatia, convulsão, hipotonia, irritabilidade, distonia, rebaixamento do nível de consciência, e podem levar a sequelas graves. Previamente às descompensações, o paciente pode-se apresentar com macrocrania e atraso no desenvolvimento, este, por vezes discreto, além de hematomas subdurais espontâneos, devendo ser prontamente investigados. O tratamento consiste em evitar a acumulação de substâncias tóxicas, através da restrição de proteínas na dieta, além da prevenção de eventos desencadeantes, que podem levar ao aumento do catabolismo. Administra-se também a L-carnitina, cofator que auxilia a eliminação dos ácidos orgânicos tóxicos, anteriormente citados. É indispensável que a discussão sobre a doença seja mais difundida entre os médicos pediatras, para que seu reconhecimento seja mais precoce e possa-se estabelecer a conduta específica, a fim de minimizar danos futuros, como as sequelas ao SNC.