



Trabalhos Científicos

Título: Acidúria Glutárica Tipo 1 (Ag1): A Importância Do Diagnóstico Precoce!

Autores: ARTHUR PRANDO DE BARROS (UFES/HUCAM), ANTÔNIA BULHÕES NAEGELE DE ALMEIDA (UFES/HUCAM), ANA DANIELA IZOTON DE SADOVSKY (UFES/HUCAM)

Resumo: INTRODUÇÃO: Acidúria Glutárica Tipo 1 (AG1) é uma doença autossômica recessiva apresentando-se como encefalopatia aguda, desequilíbrios metabólicos e macrocefalia. DESCRIÇÃO DO CASO: Paciente com 5a10m, Iniciou aos 8 m quadro de vômitos recorrentes, diarreia sem febre e hipotonía. Após 6 dias sem melhora, buscou atendimento em Hospital onde permaneceu internado por 17 dias, sendo aventado a possibilidade de AG1. Terapêutica com riboflavina, tiamina, carnitina e fórmula específica. Dosagens urinárias: ácido glutárico >5000mmol/mol, ác 3-hidroxiglutárico 13,9mmol/mol e ác glutacônico 80,9mmol/mol, compatível com AG1. Desde então não ocorreram mais crises de vômitos. Atualmente, sem déficit cognitivo significativo, comprehende e fala bem, fala parcialmente comprehensível e sua maior repercussão é na parte motora grossa/fina, necessitando de locomoção em cadeira de rodas. Ausência de controle esfincteriano.. Apresenta ressonância magnética de crânio (19/01/2017) com redução volumétrica encefálica difusa, importante alteração de sinal com redução das dimensões e discreta restrição à difusão localizada nas regiões dos putâmens e globos pálidos. História gestacional sem alterações ou consanguinidade. DISCUSSÃO: AG1 manifesta-se com macrocefalia no nascimento, ligeira hipotonía e crises encefalopáticas agudas na sequência de uma intercorrência respiratória ou gastrointestinal, com febre e desidratação. Cerca de 87% das crises encefalopáticas surgem até dois anos de idade e apenas 5% apresentam remissão completa dos sintomas. As crises que podem ser confundidas por gastroenterites/quadros de infecção respiratória. Além disso, vacinação, traumatismo craniano e jejum pré-cirúrgico também podem ser desencadeadores dos quadros neurológicos. A forma crônica da doença (20% a 30% dos casos) cursa com atraso no desenvolvimento, em especial, motor desde os primeiros anos de vida, porém com intelecto preservado e alterações na linguagem. CONCLUSÃO: Evidencia-se a importância de se atentar a sinais, como macrocefalia, gastroenterites e/ou infecções respiratórias de repetição seguidas de alterações neurológicas para diagnosticar e tratar precocemente crianças com AGI e prevenir maiores sequelas para a criança.