



21 A 23 DE MARÇO  
**DE 2024**  
TEATRO FACISA  
CAMPINA GRANDE - PB



## Trabalhos Científicos

**Título:** Acidúria Glutárica Tipo 1: Relato De Caso Em Sergipe

**Autores:** BRUNA ALMEIDA DE SOUZA MORAIS (UNIVERSIDADE TIRADENTES), LUCAS ALMEIDA DE SOUZA MORAIS (UNIVERSIDADE TIRADENTES), ANA HELENA PRADO SANTANA CAMPOS (UNIVERSIDADE TIRADENTES), MARINA MENDES TEIXEIRA (UNIVERSIDADE TIRADENTES), YASMIN TOURINHO DELMONDES TRINDADE (UNIVERSIDADE TIRADENTES), ÂNGELO MARCEL SANTANA DUARTE ARAÚJO (UNIVERSIDADE TIRADENTES), IZAILZA MATOS DANTAS LOPES (UNIVERSIDADE TIRADENTES), RODRIGO SANTOS DE ARAÚJO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), GABRIEL DANTAS LOPES (UNIVERSIDADE TIRADENTES), ADRIANA DANTAS LOPES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE)

**Resumo:** Introdução: A acidemia glutárica tipo 1 (GA-1) é um distúrbio neuro metabólico raro do metabolismo da lisina, hidroxilisina e triptofano, enzimas presentes em alimentos como carnes e mariscos. É causada por variação genética em homozigose no gene GCDH, resultando em deficiência na produção da enzima glutaril-CoA desidrogenase (GCDH). A falta desta enzima, leva a não metabolização adequada dos aminoácidos e o conseqüente acúmulo de ácido glutárico e 3-hidroxi glutárico, que são neurotóxicos, gerando lesões nos núcleos da base, e conseqüente atraso motor."Descrição do caso: I.G.S, primeira filha de casal jovem não consanguíneo, sem antecedentes pré, peri ou pós-natais relevantes. Desenvolvimento neuropsicomotor adequado até os 4 meses de vida. Aos cinco meses de vida, iniciou quadro gripal de coriza nasal inespecífica e após 5 dias inapetência, irritabilidade e distonia em tronco e membros. Três dias após, abriu quadro de status convulsivo. Realizada tomografia computadorizada (TC) de crânio, que demonstrou atrofia cortical difusa e aumento dos espaços liquóricos nas regiões fronto-temporais. Análise sérica laboratorial inocente. Avaliada pela neurologia infantil, sendo observada macrocrania e movimentos distônicos. Estudo do líquido revelou proteinorraquia (74,6 mg/dl), amônia sérica (normal – 31mmol/L). Ressonância magnética (RM) de crânio apontou redução do volume encefálico, sobretudo fronto-temporal bilateral. Realizado painel genético para doenças metabólicas tratáveis da infância, que demonstrou variante em homozigose no gene GCDH, diagnosticando-se GA-1."Discussão: A GA-1 é uma importante desordem dos ácidos orgânicos. Parte dos indivíduos portadores nascem saudáveis e o quadro costuma iniciar entre 3 meses e 3 anos de vida. Em situações catabólicas, como infecção, febre, vômitos e jejum prolongado, surgem as crises encefalopáticas. O curso é inespecífico e os pacientes podem ter hipotonia, distonia, convulsões, inapetência, irritabilidade e macrocefalia. O paciente do caso apresentava clínica compatível com a literatura, e a suspeita clínica aconteceu após realização da TC de crânio, somado ao laboratório e líquido sem sinais infecciosos. Na neuroimagem as principais alterações são atrofia fronto-temporal bilateral, e lesões bilaterais no estriado (núcleos caudados e putâmen). Para confirmação, podem ser dosados ácidos orgânicos na urina ou análise genética. O diagnóstico costuma ser realizado tardiamente, levando a sequelas no sistema nervoso central (SNC). Se realizado previamente, há melhora da resposta ao tratamento e da clínica dos pacientes. Conclusão: É essencial o conhecimento por parte do pediatra acerca do quadro clínico da GA-1, visto que apresenta uma ampla variabilidade fenotípica desde início agudo, com manifestações encefalite-símile, a insidioso com atraso motor, movimentos involuntários e crises convulsivas. Quando não diagnosticada e tratada a tempo, a GA-1 é uma das principais doenças que mimetizam paralisia cerebral.