

Trabalhos Científicos

Título: Acidúria Argininosuccínica - Relato De Caso

Autores: ISABEL CARVALHO NUNES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO), KELLY KALINE ACIOLI DE MELO, LUCIANA MARIA DELGADO ROMAGUERA, SANDRA RIOS ALBUQUERQUE, MARCELO SOARES KERSTENETZKY, ANTÔNIO DUARTE DE AMORIM JÚNIOR, ANA CECÍLIA MENEZES DE SIQUEIRA, MARIANA DE BARROS LIMA BARBOSA, JESSICA REGINA DOS SANTOS, LORENA DE FREITAS COELHO, TATIANA APARECIDA LAURINDO VIDAL

Resumo: **INTRODUÇÃO:** Acidúria argininosuccínica é um raro erro inato do metabolismo (EIM) por defeito na enzima argininosuccinato liase (ASL) do ciclo da ureia. Pode manifestar-se no período neonatal com hiperamonemia, vômitos, irritabilidade, letargia progressiva, coma e morte. **DESCRIÇÃO:** Recém-nascido termo, em aleitamento materno exclusivo, sem intercorrências até o 3º dia de vida, quando apresentou regurgitações, hipoatividade, desconforto respiratório progressivo, rebaixamento da consciência, convulsão e coma. Não havia fatores de risco para infecção e o rastreio infeccioso foi negativo. Suspeitou-se da possibilidade de EIM, sendo suspensa dieta e instalada venóclise com altas concentrações de glicose. Triagem para EIM evidenciou hiperamonemia, citrulinemia e aumento de ácido orótico urinário. Ressonância magnética cerebral apresentava alteração de sinal heterogênea em gânglios basais. Reiniciada dieta enteral com aumento gradual de proteínas até atingir necessidades mínimas, repondo-se L-arginina e L-carnitina. Exame genético confirmou defeito enzimático da ASL. Evoluiu com melhora neurológica progressiva, recebendo alta para acompanhamento em centro de referência local para EIM. **DISCUSSÃO** A acidúria argininosuccínica possui herança autossômica recessiva e prevalência de 1 / 70.000-218.000 nascidos vivos. A ASL catalisa o ácido argininosuccínico em arginina, participando da conversão do nitrogênio do metabolismo proteico em ureia. Os sintomas resultam principalmente do acúmulo de amônia, habitualmente iniciando após 48-72 horas de vida (recusa alimentar, vômitos, taquipneia e letargia progressiva, podendo haver convulsões, coma e morte). Pode ocorrer início tardio, com hiperamonemia episódica induzida por estresse ou infecção. O diagnóstico é sugerido pela clínica, hiperamonemia, citrulinemia, aumento de ácido orótico urinário e níveis elevados de ácido argininosuccínico plasmático ou urinário, sendo confirmado por teste genético e ensaios da atividade da ASL. Durante o episódio agudo de hiperamonemia, suspende-se proteínas, mantendo-se glicose e lipídios, para promover o anabolismo, e terapia de eliminação do nitrogênio (farmacológica ou diálise). O manejo a longo prazo inclui restrição dietética proteica e suplementação com arginina. Transplante hepático pode ser considerado se descompensações recorrentes ou resistência à terapia convencional. Complicações a longo prazo (comprometimento neurocognitivo, doença hepática e hipertensão arterial) são frequentes, comprometendo qualidade e expectativa de vida. **CONCLUSÃO** Acidúria argininosuccínica é um grave EIM cuja suspeição clínica, diagnóstico e tratamento precoces são essenciais no prognóstico do paciente.