



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Acidúria Glutárica Tipo I: Relato De Caso

Autores: NAYANA MIRANDA DE FREITAS FALCÃO (HOSPITAL DE CLÍNICAS - UFPR - CENTRO DE NEUROPEDIATRIA); ISAC BRUCK (HOSPITAL DE CLÍNICAS - UFPR - CENTRO DE NEUROPEDIATRIA); ALCIR FRANCISCO DA SILVA (HOSPITAL DE CLÍNICAS - UFPR - CENTRO DE NEUROPEDIATRIA); SERGIO ANTONIO ANTONIUK (HOSPITAL DE CLÍNICAS - UFPR - CENTRO DE NEUROPEDIATRIA); DANIELLE CALDAS BUFARA RODRIGUES (HOSPITAL DE CLÍNICAS - UFPR - CENTRO DE NEUROPEDIATRIA); TAÍSA RAZERA SIMÕES DE ASSIS (HOSPITAL DE CLÍNICAS - UFPR - CENTRO DE NEUROPEDIATRIA); CLÁUDIA ROCCO (HOSPITAL DE CLÍNICAS - UFPR - CENTRO DE NEUROPEDIATRIA); MARCONE DE SOUZA OLIVEIRA (HOSPITAL DE CLÍNICAS - UFPR - CENTRO DE PEDIATRIA); JOÃO FRANCISCO TUSSOLINI (HOSPITAL DE CLÍNICAS - UFPR - CENTRO DE NEUROPEDIATRIA); BRUNA LACAVA (HOSPITAL DE CLÍNICAS - UFPR - CENTRO DE NEUROPEDIATRIA)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** Relativamente a outros grupos de erros inatos do metabolismo (EIM), as acidemias orgânicas são consideradas as doenças metabólicas mais incidentes em crianças severamente enfermas e dos mais frequentes grupos de enfermidades hereditárias do metabolismo. **DESCRIÇÃO DO CASO:** Paciente 3 meses de vida, sexo feminino, foi admitida no Pronto Atendimento com quadro de vômitos de repetição, hipoatividade, hipotermia, hipoglicemia, desidratação, taquipnéia e hepatomegalia. Tinha Urocultura realizada na internação anterior com presença de *Klebsiella Pneumoniae* (>10⁵). Foi encaminhada para UTI pediátrica onde foi estabilizada clinicamente. Nos exames apresentava acidose metabólica e na pesquisa de EIM foi evidenciado aumento de ácidos orgânicos na urina. Foi orientado dieta com restrição protéica, feita suplementação de L-carnitina e a paciente evolui com baixo ganho de peso e desenvolvimento adequado. **DISCUSSÃO:** A acidúria glutárica tipo I (AG-1) é uma doença hereditária do metabolismo dos aminoácidos lisina, hidroxilisina e triptofano, causada pelo déficit da enzima desidrogenase do glutaril-CoA resultando no acúmulo de ácido glutárico, ácido 3-hidroxi glutárico e ácido glutacônico nos fluidos corporais, particularmente nas fases agudas da doença. A hipoglicemia, a acidose metabólica, a cetose, a cetonúria e a hepatomegalia por vezes acompanhada de hiperamoníemia, podem surgir durante estados infecciosos. O diagnóstico precoce é possível por cromatografia gasosa ou de preferência por cromatografia gasosa associada à espectrometria de massa em amostras ocasionais de urina, devendo-se dar preferência a amostras colhidas durante crises de descompensação. O tratamento objetiva prevenir principalmente as crises encefalopáticas, mas também, as crises metabólicas e a progressão da degeneração neurológica. **CONCLUSÃO:** A detecção precoce e tratamento desta condição antes do início clássico de encefalite leva a uma mudança positiva na história natural da AG-1, o que torna o seu conhecimento necessário para o diagnóstico diferencial de outras patologias da infância com sintomatologia severa.