



Trabalhos Científicos

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

Autores: JACKELINE FARIA MEIRA (HOSPITAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA - VITÓRIA/ES); CATHERINE ODETTE RENEE CHOUQUET (HOSPITAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA - VITÓRIA/ES); VANESSA DELFINO MORAES (HOSPITAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA - VITÓRIA/ES); BRUNNA VILA FERREIRA COUTINHO (HOSPITAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA - VITÓRIA/ES); LUNIELLE DA CRUZ CALDEIRA (HOSPITAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA - VITÓRIA/ES); CLARA PACHECO SANTOS (HOSPITAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA - VITÓRIA/ES); RANIELY BULLERJHAN SCHIMIDT (HOSPITAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA - VITÓRIA/ES); SARA DOS SANTOS JORGE (HOSPITAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA - VITÓRIA/ES); FLÁVIA MESQUITA GAVA (HOSPITAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA - VITÓRIA/ES); ALINE GASPARINI SAMPAIO (HOSPITAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA - VITÓRIA/ES)

Resumo: INTRODUÇÃO: A acidúria glutárica tipo 1, erro inato do metabolismo dos ácidos orgânicos, é uma doença hereditária autossômica recessiva, caracterizada pela deficiência da enzima glutaril Coenzima A desidrogenase, acometendo o catabolismo dos aminoácidos lisina, triptofano e hidroxilisina. DESCRIÇÃO DO CASO: J.G.C.S., 8 meses, sexo masculino, com história prévia de atraso no desenvolvimento motor (sentava apenas com apoio) e com perímetro cefálico aumentado para idade (score Z > + 3). Após gastroenterite aguda, apresentou quadro de pseudoencefalite, com letargia e hipotonia generalizada (axial e apendicular), sem hipoglicemia, convulsões ou visceromegalias. Na ressonância magnética de crânio evidenciado alargamento da fissura de Sylvius, além de alterações na espectrorressonância nas regiões de putâmen e globo pálido, sugerindo quadro de Acidúria glutárica tipo 1, confirmado na cromatografia dos ácidos orgânicos na urina, com aumento do ácido glutárico, ácido 3-hidroxi glutárico e ácido glutacônico. DISCUSSÃO: A acidúria glutárica tipo 1, caracterizada pela deficiência da enzima glutaril Co-A desidrogenase, ocasiona acúmulo de produtos nocivos do metabolismo da lisina, principalmente no sistema nervoso central. Os sintomas geralmente se manifestam após fatores desencadeantes, podendo ocorrer hipotonia, convulsão, coreoatetose, perda de tônus cervical e/ou distonia. A macrocefalia pode ocorrer previamente às descompensações, e merece ser prontamente investigada. O tratamento consiste em prevenir acúmulo de substâncias tóxicas, sendo feita restrição de proteínas, prevenção de eventos desencadeantes que podem levar ao aumento do catabolismo, como febre, infecções e jejum prolongado, bem como a administração da L-carnitina, cofator intimamente ligado ao metabolismo do aminoácido citado. Pacientes tratados adequadamente podem evitar descompensações e sequelas neurológicas no decorrer da vida. CONCLUSÃO: Sabendo-se da importância do diagnóstico precoce para prevenção de sequelas ao sistema nervoso central, é indispensável que a discussão da Acidúria Glutárica tipo I seja mais difundida entre os profissionais pediatras, assegurando maiores conhecimentos que permitam seu reconhecimento e conduta específica, minimizando danos futuros.