



Trabalhos Científicos

Título: Acidúria 3-Hidróxi-3-Metilglutárica: Um Desafio De Diagnóstico Para Os Pediatras

Autores: ALANNA DOS SANTOS DELFINO (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CEARÁ, FORTALEZA, CE); CARLOS HENRIQUE VIEIRA LOPES (CENTRO UNIVERSITÁRIO UNICHRISTUS, FORTALEZA, CE); ANA BEATRIZ MACAMBIRA FERREIRA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CEARÁ, FORTALEZA, CE); SÁILE CAVALCANTE KERBAGE (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN, FORTALEZA, CE); ERLANE MARQUES RIBEIRO (CENTRO UNIVERSITÁRIO UNICHRISTUS E HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN, FORTALEZA, CE); ANDRÉ LUIZ SANTOS PESSOA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CEARÁ E HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN, FORTALEZA, CE)

Resumo: A Acidúria 3-hidróxi-3-metilglutárica (3HMG) é a deficiência de 3-hidroxi-3-metilglutaril-coenzima A liase (HMG-CoA). Episódios agudos podem ser desencadeados por jejum ou infecção, e os sintomas incluem vômitos, diarreia, letargia e hipotonia. Se não for tratada, a hipoglicemia prolongada e a acidose metabólica podem causar problemas respiratórios, convulsões e coma. J.K.T.S., masculino, 5 anos, parto sem intercorrências, amamentado até 4 meses, marcos de desenvolvimento normais até um ano de idade, filho de pais não consanguíneos. Criança previamente hígida até 1 ano e 2 meses, quando apresentou quadro de faringite e febre, evoluindo com cianose e grave hipoglicemia, ficando em coma por 5 dias. Permaneceu 18 dias na Unidade de Terapia Intensiva (UTI) com crises de hipoglicemia, sendo investigado para Erros Inatos do Metabolismo. Evoluiu com sequelas neurológicas e atraso de desenvolvimento. A 3-hidroxi-3-metilglutaril-coenzima A liase é uma enzima que catalisa a clivagem de HMG-CoA para Acetil-CoA e ácido acetoacético. A deficiência dessa enzima minimiza a capacidade de sintetizar cetonas que são empregadas no período neonatal como substratos para a síntese lipídica na mielina. O aparecimento dos sintomas variam: 30% apresentam sintomas no estágio neonatal, enquanto os demais expressam sintomas entre 3 e 12 meses. A taxa de letalidade é de 20%. O diagnóstico de 3-HMG requer análise de ácidos orgânicos na urina e no sangue. Com base na combinação desses dois exames o paciente foi diagnosticado com 3-HM estando, atualmente, em uso de l- carnitina e baclofen. Paciente evoluiu com distonia apendicular global com encurtamento dos tendões, sendo submetido a microneurólise com toxina botulínica. Este caso ressalta a necessidade de se suspeitar de uma doença metabólica inata em casos de hipoglicemia associada à acidose metabólica. Os perfis de acil-carnitina e ácidos orgânicos urinários são essenciais para obter um diagnóstico imediato de todos os transtornos metabólicos tratáveis na dieta.