



## Trabalhos Científicos

**Título:** Acidúria 3-Hidroxi-3-Metilglutárica: Um Relato De Caso

**Autores:** AMANDA DE ARAÚJO CANCELIER (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO SUDOESTE DA BAHIA), MÁRCIA DE ANDRADE REIS NASCIMENTO (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO SUDOESTE DA BAHIA)

**Resumo:** Introdução: A acidúria 3-hidroxi-3-metilglutárica é uma doença rara, autossômica recessiva, na qual a catabolização dos ácidos graxos e da leucina estarão inibidos, podendo levar ao óbito. Desta forma, é importante causa de diagnóstico diferencial de hipoglicemia neonatal. Relato: Paciente masculino, portador de acidúria 3-hidroxi-3-metilglutárica, nascido a termo, sem intercorrências no parto. Três dias após o nascimento, evoluiu com hipoglicemia severa, hipertermia e dispneia, sendo tratado com antibioticoterapia por suspeita de sepse neonatal. Nos primeiros meses de vida, apresentou atraso leve no desenvolvimento neuropsicomotor, macrocefalia, atrofia de lobos frontais, pés equinos. O diagnóstico da acidúria 3-hidroxi-3-metilglutárica foi realizado por meio do perfil de acilcarnitinas e de ácidos orgânicos, que constatou respectivamente: aumento de 3-hidroxi-isovalericarnitina e aumento da excreção de ácidos 3-hidroxi-metil-glutárico, 3-metil-glutacônico, 3-metil-glutárico, 3-hidroxi-isovalérico e 3-metil-crotonilglicina. Desde então, adotou-se uma terapêutica norteada pela dieta hipolipídica e hipoproteica restrita em leucina. Ademais, suplementa-se carnitina e evita-se longos períodos em jejum. Discussão: A acidúria 3-hidroxi-3-metilglutárica geralmente apresenta sintomas no primeiro ano de vida, se instalando com descompensação metabólica, hipoglicemia, vômitos, convulsões e vigília comprometida. Em consonância, observou-se hipoglicemia nos primeiros dias de vida do escolar em questão. O diagnóstico é realizado através do perfil de ácidos orgânicos e de acilcarnitinas, como verificado no caso relatado. Deve-se evitar jejum prolongado e realizar dieta pobre em proteína e em ácidos graxos. Contudo, é necessário maior aporte energético alimentar. L-carnitina deve ser suplementada. Apesar do tratamento ser eficaz, ainda é um desafio para a criança relatada e para sua família, uma vez que é custoso, restritivo e exige horários regrados, acompanhamento multiprofissional e seguimento através de diversos exames complementares. Conclusão: Ainda que a acidúria 3-hidroxi-3-metilglutárica seja uma condição rara, pode deixar sequelas e levar a óbito. Assim, é imprescindível o diagnóstico diferencial deste erro inato do metabolismo e terapêutica precocemente instituídos.