



## Trabalhos Científicos

**Título:** Manifestações Neurológicas Em Acidemia Glutárica Tipo 1: A Importância Da Triagem Neonatal Para A Identificação E Diagnóstico Precoces

**Autores:** ADA MARIA FARIAS SOUSA BORGES (HMIB - HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA), NATÁLIA SPINOLA COSTA DA CUNHA (HMIB - HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA), ROMINA SOLEDAD HEREDIA GARCIA SILVA (HMIB - HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA)

**Resumo:** Introdução: A acidemia glutárica tipo 1 (AG1) é um erro inato do metabolismo dos aminoácidos lisina, hidroxilisina e triptofano, causado por deficiência da enzima glutaril-CoA desidrogenase, caracterizado por alterações cerebrais e distonia. O presente trabalho consiste no relato de 4 casos com AG1 com diferentes manifestações neurológicas e idade no momento do diagnóstico. Descrição: O caso 1 é de uma escolar de 8 anos, com hemiparesia incompleta desproporcionada com predomínio braquial, diagnóstico com 1 ano de idade, após episódio de vômitos intensos, que resultou em internação prolongada para investigação. O caso 2 é de uma escolar de 7 anos, diagnosticada aos 4 anos, após internação por encefalite, conduzida como viral. O caso 3 é de um lactente de 1 ano de idade, com diagnóstico aos 8 meses durante internação prolongada por quadro inicial de febre, atraso dos marcos motores, distonia e irritabilidade. O caso 4 é de uma lactente prematura de 35 semanas, com alteração sugestiva de AG1 no teste do pezinho ampliado e início de tratamento no 11º dia de vida, hipoativa ao exame físico inicial, permanecia assintomática do ponto de vista neurológico na ocasião da última avaliação clínica, com 3 meses de idade. Discussão: Exceto o caso 4, os outros 3 indivíduos somente foram diagnosticados após apresentarem alguma alteração neurológica. Assim mesmo, nenhum tinha realizado o teste de triagem neonatal ampliado incluindo a espectrometria de massas em tandem, metodologia que permite a identificação precoce deste distúrbio, através do aumento da glutaril-carnitina (C5DC). Conclusão: A identificação e diagnóstico precoces, apesar de determinantes para o tratamento e prognóstico destes indivíduos, são pouco prováveis em áreas em que o teste do pezinho não garante a análise ampliada, incluindo a espectrometria de massas. Dessa forma, são fundamentais políticas públicas que reconheçam a importância da ampliação e a necessidade dos testes de triagem.