



Trabalhos Científicos

Título: Hiperargininemia Com Hiperamonemia Encefalopática- Relato De Caso

Autores: QUEZIA JULIANA SOUZA MOREIRA (COMPLEXO UNIVERSITÁRIO PROFESSOR EDGARD SANTOS), NEY CRISTIAN AMARAL BOA SORTE (COMPLEXO UNIVERSITÁRIO PROFESSOR EDGARD SANTOS), MARIA EFIGENIA DE QUEIROZ LEITE (COMPLEXO UNIVERSITÁRIO PROFESSOR EDGARD SANTOS)

Resumo: INTRODUÇÃO A Hiperargininemia é um erro metabólico raro no ciclo da ureia, sendo a enzima hepática arginase-1 o componente defeituoso, elevando as concentrações de arginina no plasma e consequentemente aumento dos níveis séricos de amônia. DESCRIÇÃO DO CASO Criança, 8 anos, sexo feminino com relato de desenvolvimento neuropsicomotor adequado até os 3 anos de vida, quando iniciou quadro de regressão das aquisições motoras. Paciente que até então deambulava iniciou com marcha atáxica acompanhada de espasticidade e incoordenação motora. Posteriormente evoluiu com paresia de membros inferiores. Iniciou com dificuldade de articulação das palavras. Apresentou quadro de movimentos miofasciculares em face, além de 1 episódio de crise convulsiva tônico-clônica generalizada na vigência de febre e episódios posteriores de crises de ausência. Genitora procurou unidade hospitalar, sendo a paciente internada para compensação e investigação do quadro. Paciente foi encaminhada para unidade de referência, onde iniciou a pesquisa para erro inatos do metabolismo, com diagnóstico de hiperargininemia aos 6 anos de vida. Paciente iniciou dieta controlada (restringindo o excesso de arginina) associada ao Benzoato de Sódio. Após início do tratamento foi observado melhora significativa das funções motoras, a paciente voltou a deambular com apoio, mesmo com marcha incoordenada, além de melhora na dicção. Desde então apresenta alguns internamentos com descompensação do quadro, identificando-se em todos eles elevação da amônia sérica com hiperamonemia encefalopática e necessidade de jejum e hidratação venosa vigorosa. DISCUSSÃO A hiperargininemia é uma doença autossômica recessiva e com apresentação clínica que usualmente é diferente dos outros distúrbios do ciclo da ureia, sendo incomum a ocorrência de crises de encefalopatia por hiperamonemia. CONCLUSÃO Este trabalho demonstra a importância de um diagnóstico precoce e instituição da terapia adequada diante de uma doença metabólica incomum, a hiperargininemia, evitando-se complicações com perdas neurológicas irreversíveis e em casos extremos até mesmo óbito.