



## 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.