

## Trabalhos Científicos

**Título:** Desfechos Clínicos, Moleculares E Dietéticos De Um Paciente Com Acidemia D-Glicérica Em Restrição De Frutose.

**Autores:** JOSE ARAUJO DE OLIVEIRA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO/UNIFESP), BEATRIZ JURKIEWICZ FRANGIPANI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO/UNIFESP), RENATA BERNARDES DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO/UNIFESP), EDUARDO PERRONE (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO/UNIFESP), BEATRIZ RIBEIRO NOGUEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO/UNIFESP), FERNANDO LUIZ AFFONSO FONSECA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO/UNIFESP), SUFIN YAP (DEPARTMENT OF INHERITED METABOLIC DISEASES, SHEFFIELD CHILDREN'S HOSPITAL), JOÃO BOSCO PESQUERO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO/UNIFESP), ANA MARIA MARTINS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO/UNIFESP), VÂNIA D'ALMEIDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO/UNIFESP)

**Resumo:** A acidemia D-glicérica (DGA) é uma doença hereditária muito rara, causada pela deficiência da atividade da glicerato 2-quinase, envolvida no metabolismo da serina e frutose, cujos mecanismos fisiopatológicos permanecem desconhecidos. Há 14 casos descritos atualmente no mundo. Este é um relato de caso sobre um paciente (2002-2021) de um centro de referência em erros inatos do metabolismo. Trata-se de um paciente filho de casal consanguíneo com histórico de baixo peso ao nascer, hipoglicemias e distúrbios respiratórios no período neonatal. O diagnóstico da doença foi feito aos 14 anos. O resultado da análise do ácido orgânico urinário demonstrou um aumento expressivo do ácido glicérico: 1547,0 mmol/mol de creatinina (ref: 60 mmol/mol) confirmando a DGA. As principais características clínicas foram atraso no desenvolvimento/deficiência intelectual, irritabilidade, convulsões e hipotonía global que evoluiu para espasticidade e outros sinais de liberação piramidal com perímetro cefálico limitado à microcefalia corroborando com os poucos casos na literatura. No resultado do exoma foi encontrado uma alteração no gene GLYCTK:c.530-4A>G:p.? entretanto, essa variante não é classificada como patogênica. A dieta prescrita foi relatada em somente em dois pacientes na literatura, seguindo as Dietary Reference Intakes (DRIs) com restrição em frutose em 250mg/dia, pastosa devido à disfagia e com adesão irregular ao longo dos anos. Vitaminas C e B9 foram suplementadas. O estado nutricional foi adequado para Índice de Massa Corporal e para altura para idade (escore z >1 e <-1 escore z), respectivamente. Na análise bioquímica, os parâmetros glicose, colesterol total e frações, vitaminas A, D, E e K e tiamina foram adequados, entretanto vitamina C, enzima gama GT e hemoglobina estavam inadequados. Os ácidos glicérico reduziu significativamente, demonstrando efeito da dieta. Em resumo, a acidemia D-glicérica permanece um desafio devido à sua raridade. Mais estudos são necessários para elucidar esses achados clínicos, moleculares e bioquímicos dos pacientes com DGA.