

Trabalhos Científicos

Título: Acidúria Glutárica Tipo 1 Em Pediatria: Relato De Caso

Autores: RAISSA LOPES GIACOMINI (FHEMIG), RAYSSA OLIVEIRA NOGUEIRA ANDRADE (FHEMIG), SILVIA PASCHOALINI AZALIM DE CASTRO (FHEMIG), SUELY MARIA DA SILVA (FHEMIG), SOLANGE CHAVES FERREIRA (FHEMIG), MARCELA BRILHANTE DE CASTRO (FHEMIG)

Resumo: a acidúria glutárica (AG) tipo 1 é uma doença autossômica recessiva rara, no defeito na origem do ácido glutárico, ácido 3-hidroxi glutárico, ácido glutacônico e glutarilcarnitina elevados, que podem ser detectados por cromatografia gasosa/espectrometria de massa (ácidos orgânicos) ou espectrometria de massa em tandem (acilcarnitinas). A idade de início dos sintomas varia de fetal até a idade adulta. Os pacientes com AG tipo 1 leve são assintomáticos, no entanto, AG tipo 1 grave pode causar morte ou incapacidade devido à encefalopatia aguda. Quando há início precoce têm um prognóstico ruim. A triagem neonatal é fundamental para o diagnóstico precoce e melhora do prognóstico. Menor de 06 meses, masculino, com relato que após 48 hrs da aplicação da terceira dose da vacina pentavalente e influenza iniciou prostração, gemência, palidez cutâneo mucosa e vômito, o que motivou atendimento médico. Entretanto, apresentou crise convulsiva afebril e hipoglicemia (17 mg/dl). Sendo realizado midazolam e glicose. Todavia, devido a novas crises foi encaminhado para a UTI pediátrica. Realizado TC de crânio com redução cortical difusa e ventrículos laterais com discreta ectasia compensatória. A RNM de crânio com alteração de sinal envolvendo os núcleos da base simétrica. Na puericultura apresentou provável atraso no DNPM por não sustentar a cervical e hipotonia, realizou USTF com cisto de plexo coroide. Possui irmã com quadro de hipoglicemia com síncope recorrentes, com diagnóstico de AG, fez uso de ác. valproico. Foi solicitado teste do pezinho ampliado alterado para AG, pesquisa de ácidos orgânicos na urina positiva para ácido glutárico e testes genéticos. Introduzido a dieta específica e menor estável porém com hipotonia generalizada. AG apresenta início agudo de lesão estriatal antes de 3 a 6 anos, precipitada por doenças infecciosas, vacinas, febre, resultando em distúrbio de movimento irreversível, principalmente distônico, com expectativa de vida limitada. AG tipo 1 com padrão de neuroimagem característico de atrofia frontotemporal e lesões estriatais. Diagnóstico feito pela presença dos ácidos na urina. Os pacientes tratados precocemente (idealmente por meio de triagem neonatal) apresentam um resultado neurocognitivo favorável a longo prazo, enquanto os pacientes tratados tardiamente ou não tratados podem apresentar deficiências irreversíveis e neurocognitivas graves. AG é uma doença autossômica recessiva rara, com diagnóstico precoce possível através do teste do pezinho ampliado e do teste da bochechinha, com manifestações clínicas inespecíficas e que quando ocorrem já há lesão cerebral devido ao acúmulo de ác. glutárico. Seu tratamento através da dieta deve ser o mais precoce possível para evitar sequelas graves. Sendo assim, torna-se visível a importância da realização destes testes para o diagnóstico e tratamento precoce, melhorando a perspectiva de vida destas crianças com menores sequelas neurocognitivas e motoras.