

eP1248

Diagnóstico de acidemia glutárica no serviço de genética médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Natália Monte Mezzo Forest, Gilian Batista Balbuena Guerreiro, Daniella de Moura Coelho, Angela Sitta, Tatiane Hammerschmidt, Aline Kayser, Moacir Wajner, Carmen Regla Vargas - HCPA

INTRODUÇÃO: A acidemia glutárica tipo I (AG I) é causada por um bloqueio na rota metabólica dos aminoácidos lisina, hidroxilisina e triptofano, devido à deficiência da enzima glutaril-CoA desidrogenase, causando um acúmulo de ácido glutárico, 3-hidroxi-glutárico e glutarilcarnitina nos tecidos e fluidos biológicos, que são tóxicos ao organismo. Esta doença é considerada neurometabólica pois os sintomas são principalmente neurológicos e manifestam-se no período neonatal por macrocefalia, crises encefalopáticas, discinesia, distonia, hipotonia, convulsões, rigidez muscular e espasticidade. O prognóstico dessa doença depende de um diagnóstico precoce e de uma rápida instituição de tratamento adequado. **OBJETIVO:** Avaliar, através de dados obtidos pela análise de ácidos orgânicos na urina, o número de casos de AG I diagnosticados no Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (SGM/HCPA), entre janeiro de 1994 a março de 2017. **MÉTODO:** Foram coletadas amostras de urina ocasional de 16024 pacientes oriundos do HCPA e de diferentes estados do Brasil, através da Rede EIM/Brasil, para a análise de ácidos orgânicos por cromatografia gasosa acoplada a espectrometria de massas (CG-MS). O projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (CEP/HCPA), sob o número 15-0616. **RESULTADO:** De um total de 461 acidemias orgânicas diagnosticadas nesse período, foram detectados 82 casos (17,8%) de AG I no Laboratório de Análise de Metabólitos do SGM/HCPA, sendo a segunda acidemia orgânica mais diagnosticada, com menos casos apenas que a acidemia láctica. **CONCLUSÃO:** A análise de ácidos orgânicos por CG-MS permite um diagnóstico bioquímico da AG I em amostra biológica de fácil coleta. Ainda, os resultados apresentados são importantes em demonstrar a alta prevalência dessa doença em nosso meio, maior que as acidemias propiônica e metilmalônica, consideradas as mais prevalentes na literatura internacional. **Palavra-chave:** acidemia glutárica