

## ACIDÚRIA GLUTÁRICA TIPO I DE INÍCIO INFANTIL: O IMPACTO DO ATRASO DIAGNÓSTICO

**Autores:** DOUSSEAU, Gabriella Corrêa<sup>1</sup>; SANTOS, Isabel de Oliveira<sup>1</sup>; PIVA, Mariana Floriano Luiza<sup>1</sup>; DE FREITAS, Julian Letícia<sup>2</sup>; ROCHA, Maria Sheila Guimarães<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Casa de Saúde Santa Marcelina – São Paulo, Brasil, Residente em Neurologia. <sup>2</sup>Preceptora da Residência em Neurologia da Casa de Saúde Santa Marcelina. <sup>3</sup>Chefe do Serviço de Neurologia da Casa de Saúde Santa Marcelina – São Paulo, Brasil.

Contato: gabrielladousseau@gmail.com

**Introdução:** A acidúria glutárica do tipo I é uma doença rara, autossômica recessiva, causada pela deficiência da glutaril-Coa desidrogenase por mutações no gene *GCDH*, levando ao aumento da concentração de ácido glutárico, ácido-3-hidroxi-glutárico, ácido glúconico e glutarilcarnitina com potencial neurotoxicidade. A apresentação clínica é variável e pode cursar nos primeiros meses/anos de vida com episódios de encefalopatia aguda (hipotonia, convulsões, regressão motora e distonia) geralmente precipitadas por estressores. Na neuroimagem, o achado típico é a lesão bilateral dos núcleos da base. O tratamento inclui dieta pobre em lisina, suplementação de L-carnitina e tratamento de emergência durante episódios catabólicos. **Relato de Caso:** Lactente de 10 meses, filha de pais não consanguíneos, sem comorbidades prévias, trazida por quadro febril pós vacinal há 02 meses associado a crises convulsivas e evoluindo desde então com regressão motora - dificuldade de sustentação da cabeça/tronco, hipotonia global e movimentos involuntários incoordenados em membros. **Propedêutica e Resultados:** Investigação inicial afastou quadro infeccioso vigente, incluindo LCR sem alterações. Em RM de crânio foi evidenciado hipersinal em T2/FLAIR, bilateral e simétrico, com correspondente restrição à difusão em núcleo caudado, lentiforme e pedúnculo cerebral. O painel genético demonstrou heterozigose composta de variantes patogênicas (p.Arg227Pro / p.Arg402Trp) no gene *GCDH*. **Conclusão:** A acidúria glutárica tipo I é potencialmente tratável e seu diagnóstico precoce deve ser preconizado, idealmente em testes de triagem neonatal, pois o tratamento visa prevenir as crises de encefalopatia agudas, o que impacta no desenvolvimento desses indivíduos.

Palavras-chave: Erros inatos. Metabolismo. Acidúria glutárica.