

ESTUDO EM UM CENTRO TERCIÁRIO DE 28 PACIENTES COM ACIDÚRIA GLUTÁRICA TIPO 1: UMA TRAGÉDIA ANUNCIADA, MAS PASSÍVEL DE PREVENÇÃO.

CALDEIRA, Lunielle da Cruz^{1,2}; BRITO, Vanessa de Sousa¹; CASTRO, Matheus Augusto Araujo^{1,2}; LOPES, Ellen Mourão Soares^{1,2}; MONTANHA, Lucas da Rosa^{1,2}; MOTA, Jorio Almino de Alencar Arrais¹; SANTOS, Vanessa Catarine Silva Abreu Ribeiro dos^{1,2}; MACEDO-SOUZA, Lúcia Inês¹; RABELO, Fernanda de Castro Monti²; KOK, Fernando^{1,2}; BUENO, Clarissa²

- 1- Ambulatório de Neurogenética, Departamento de Neurologia, Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, São Paulo, Brasil.
- 2- Ambulatório de Neurometabólica, Departamento de Neurologia Infantil, no Instituto da Criança do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, São Paulo, Brasil.

Introdução: A acidúria glutárica tipo 1 (AG1) é um erro inato do metabolismo de herança autossômica recessiva, secundário a variantes patogênicas bialélicas no gene *GCDH*, que leva à deficiência da enzima glutaril-CoA-desidrogenase, essencial na via catabólica da L-lisina, L-hidroxilisina e L-triptofano, e a um conseqüente acúmulo de ácido glutárico e 3-OH glutárico que são neurotóxicos. **Objetivo:** Descrever achados clínicos, bioquímicos e moleculares de 28 pacientes que receberam diagnóstico de AG1. **Método:** coletados dados demográficos, clínicos, de neuroimagem e bioquímicos. O diagnóstico foi confirmado por sequenciamento de *GCDH*. **Resultados:** 28 pacientes entre 1 e 40 anos de idade, sendo 14 (50%) do sexo feminino. O diagnóstico foi sintomático em 27 indivíduos e pré-sintomático (triagem neonatal) em 1. A média de idade da crise encefalopática nos casos sintomáticos foi de 8,2 meses. Macrocrania estava presente em 50% dos casos, manifestações extrapiramidais (24 em 28), e comprometimento neurológico grave estava presente em 11 pacientes. **Conclusões:** O diagnóstico precoce é imprescindível uma vez que as crises encefalopáticas com grave repercussão clínica podem ser prevenidas pelo tratamento metabólico, incluindo dieta com baixo teor de lisina, suplementação de carnitina e manejo preventivo de emergência. O prognóstico do paciente depende substancialmente do rápido diagnóstico e da aderência ao tratamento e para tanto é essencial a inclusão da espectrometria de massas em tandem na triagem neonatal. Este trágico cenário só poderá se alterar com esta mudança, já em curso no município de São Paulo e em Brasília.

PALAVRAS-CHAVE: Acidúria Glutárica Tipo I. Macrocrânia. Triagem neonatal