X CONGRESSO DA SBTEIM
SOCIEDADE BRASILEIRA DE TRIAGEM NEONATAL E ERROS INATOS DE METABOLISMO
III ENCONTRO DE SERVIÇOS DE REFERÊNCIA EM TRIAGEM NEONATAL
19 A 21 DE JUNHO DE 2025
FLORIANÓPOLIS - SC - CENTRO DE CONVENÇÕES CENTROSUL

HOSPITAL MOINHOS DE VENTO

Citrulinemia Tipo I: Importância da Triagem Expandida Universal e da Formação de Equipes Profissionais Especializadas no Tratamento e Seguimento dos Erros Inatos do Metabolismo no Brasil.

Autoras: Elizabeth Lemos Silveira-Lucas, Médica Geneticista[1], Lilia Farret Refosco, Nutricionista[2], Luciana Burgel Sfoggia[3]; Luciana Alonzo Heidemann [3]; Elizabeth Eckert Seitz [3]; Alessandra Marques Pereira, Neurologista Infantil[1]; Desirée de Freitas Valle Volkmer[3]. [1]**Membro do Corpo Clínico do Hospital Moinhos de Vento;** [2]**Hospital de Clínicas de Porto Alegre;** [3]**Neonatologistas da UTI Neonatal do Hospital Moinhos de Vento.** E-mail: genbaby@genbaby.com.br WhatsApp: (51) 99211 6431 @genbabycare

INTRODUÇÃO

A forma neonatal aguda da citrulinemia tipo I é um defeito do ciclo da uréia de herança autossômica recessiva (AR) devido variantes bialélicas no gene ASS1[1]. Casais portadores assintomáticos têm 25% de terem filhos afetados.

A triagem neonatal (TN) demonstra aumento de citrulina, quando confirmada em segunda amostra se deve quantificar o aumento e dosar amônia imediatamente[1,2].

A hiperamonemia é neurotóxica em níveis superiores a 400 µmol/L e provoca letargia, recusa alimentar, vômitos e sinais de hipertensão intracraniana. Sem tratamento imediato, a hiperamonemia causa sequelas neurológicas graves e desfechos fatais. A análise genética é necessária para confirmação do diagnóstico bioquímico e aconselhamento genético[1].

Neste relato de caso até o 38º dia de vida de uma menina é relatada a história natural da citrulinemia modificada pela TN.

DESCRIÇÃO DO CASO

Primogênita de casal não consanguíneo, com ascendência italiana e libanesa.

A amostra para triagem neonatal foi coletada no 3º dia de vida.

No 21º dia de vida, confirmou-se triagem positiva e a amônia era de 125 µmol/L (VR até 80 µmol/L). Foi internada assintomática em UTI-Neonatal para rígido monitoramento.

Entre o 24º e 25º dias de vida observou-se leve hipoatividade, a citrulina era de 3.513,1 µmol/L (VR 10–45 µmol/L) e a amônia aumentada (230 e 215 µmol/L).

Instituíram-se dieta restrita em proteína natural e de fórmula metabólica com aminoácidos essenciais para defeitos do ciclo da uréia, benzoato de sódio e suplementação de arginina.

Do 25ª aos 33º dias de vida, após o início do tratamento, a amônia oscilou entre 26 e 50 µmol/L.

Nos 31º e 32º dias de vida, realizou uma avaliação neuropediátrica, que incluiu RM cerebral que foram absolutamente normais.

A alta hospitalar, no 33º dia de vida com diagnóstico clínico e bioquímico de citrulinemia.

Os pais receberam treinamento e todas as orientações da equipe profissional para prosseguir o tratamento em domicílio.

A ordenha do leite materno iniciada no hospital foi mantida, as fontes de proteína eram leite materno ordenhado e fórmula especial.

O quadro clínico e bioquímico permaneceu estável em domicílio, no 38º dia de vida, confirmou-se o diagnóstico de citrulinemia tipo I através da identificação de duas variantes patogênicas (c.970G>A e c.1168G>A) em heterozigose composta no gene ASS1.

DISCUSSÃO E COMENTÁRIOS FINAIS

O diagnóstico precoce acompanhado de tratamento com equipe especializada garantiu o desfecho clínico desejável.

Aqui reiteramos que a triagem neonatal expandida é eficaz na detecção de erros inatos do metabolismo; reforçamos a necessidade do rastreamento universal e não somente quando há fatores de risco (casos familiares e/ou consanguinidade); demonstramos a importância da coleta da amostra entre o 3º e 5º dias; e além disso demonstramos que muito além da triagem, há necessidade absoluta de uma equipe profissional para que um **programa de triagem neonatal seja exitoso.**

REFERÊNCIAS

[1]Quinonez SC, Lee KN. Citrullinemia Type I. 2004 Jul 7 [**Updated 2022** Aug 18]. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025.

[2]Burlina, A. et al., Long-Term Management of Patients with Mild Urea Cycle Disorders Identified through the Newborn Screening: An Expert Opinion for Clinical Practice. *Nutrients* **2024**, *16*, 13.

Agradecimentos

Simone Teixeira Napoleão, Pediatra e Neonatologista, Hospital Moinhos de Vento;

Angela Sitta – Farmacêutica Bioquímica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre;

Jéssica Blatt Lopes – Nutricionista, Serviço de Nutrição do Hospital Moinhos de Vento