



Perfil de Pacientes com Acidúria Glutárica Tipo I Antes e Após a Implementação da Triagem Neonatal Ampliada pelo SUS

Camila C.F. Kamhaji¹; Carolina M. Baía; Bruna S. Barros; Marcela F. Moura; Mônica A. Moretzsohn;
Laura O.M. Coelho; Hélio F. Rocha; Júlia M. Leite; Melissa Gershon; Cristiane Guimarães;
Maria Carolina P. Porto; Alessandra F.M. Braga; Gleyson C. Pinto; Iria G. Faria

Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ)

INTRODUÇÃO:

A acidúria glutárica tipo I (AG-1) é uma doença metabólica hereditária rara, causada por variantes patogênicas bialélicas no gene GCDH caracterizada pelo acúmulo de ácidos orgânicos tóxicos no sistema nervoso central, com risco elevado de crises encefalopáticas agudas entre os 3 e 24 meses de vida. Tais crises podem provocar degeneração estriatal em mais de 80% dos casos não tratados, resultando frequentemente em sequelas neurológicas graves ou óbito. O tratamento precoce é essencial e inclui dieta com restrição de lisina, fórmula metabólica isenta de lisina e com teor reduzido de triptofano e suplementação com L-carnitina. A partir de 2023, o Estado do Rio de Janeiro passou a incluir a triagem para AG-1 no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), por meio da espectrometria de massas em tandem. A detecção precoce proporcionada por essa tecnologia tem promovido mudanças significativas na evolução clínica e no desfecho da doença.

OBJETIVO:

Analisar o perfil clínico de pacientes diagnosticados com AG-1 no Estado do Rio de Janeiro, comparando os dados de pacientes diagnosticados antes e após a implementação da ampliação do PNTN.

METODOLOGIA:

Foi realizado um estudo retrospectivo a partir da análise de prontuários médicos de pacientes com diagnóstico de AG-1 acompanhados no ambulatório de Nutrologia Pediátrica em Serviço de Referência em Doenças Raras no Rio de Janeiro.

RESULTADOS E DISCUSSÃO:

Nove pacientes foram incluídos no estudo em questão. A Tabela 1 representa as alterações clínicas dos pacientes analisados.

Dos pacientes incluídos no estudo, seis eram do sexo feminino e três do sexo masculino, com idades variando entre 2 meses e 6 anos no momento do diagnóstico. Dois pacientes foram diagnosticados precocemente por meio do PNTN (22,2%), ambos aos 2 meses de idade, permanecendo assintomáticos aos 10 e 4 meses de vida, respectivamente, com adesão ao uso de fórmula isenta de lisina e suplementação de L-carnitina. Entre os sete pacientes diagnosticados tardiamente, cinco (71%) apresentaram crises encefalopáticas agudas entre os 4 e 6 meses de idade. Um paciente (11,1%) apresentou manifestação clínica de início insidioso após o primeiro ano de vida, sendo diagnosticada após TCE. Seis pacientes (66,6%) apresentavam macrocrania ao diagnóstico. Ressalta-se que todos os pacientes analisados realizaram perfil de acilcarnitinas no plasma e ácidos orgânicos urinários diante da suspeita, e todos os pacientes sintomáticos realizaram ressonância magnética de crânio.

Tabela 1: Achados clínicos nos 9 pacientes analisados com AG1 em centro de referência do RJ

Paciente	Sexo	Idade atual	Idade ao diagnóstico	Macrocrania	Sintomas ao diagnóstico	Idade CEA
1	F	10 meses	2 meses	sim	assintomática	não se aplica
2	F	9 anos	9 meses	sim	convulsão e hipotonia	5 meses
3	F	4 meses	2 meses	não	assintomática	não se aplica
4	F	14 anos	4 anos	sim	convulsão e hipotonia	4 meses
5	F	32 meses	18 meses	sim	hematoma pós TCE	não se aplica
6	F	7 anos	6 anos	não	hipotonia e distonia	4 meses
7	M	10 anos	9 meses	sim	hipotonia e distonia	6 meses
8	M	8 anos	11 meses	sim	hipotonia e distonia	6 meses
9	M	10 anos	30 meses	não	hipoglicemia grave	não se aplica

Legenda: "F" sexo feminino; "M" sexo masculino; "TCE" traumatismo cranioencefálico; "CEA" crise encefalopática aguda

CONCLUSÃO:

A ampliação da triagem neonatal demonstrou ser decisiva para o diagnóstico precoce da AG-1, permitindo intervenções antes do aparecimento de sintomas, especialmente das crises encefalopáticas agudas. O diagnóstico precoce está diretamente associado à prevenção de sequelas neurológicas e à melhora nos desfechos clínicos. A inclusão da AG-1 no painel de doenças rastreadas pelo SUS representa um avanço expressivo na abordagem das doenças metabólicas hereditárias, reforçando a relevância da triagem neonatal como uma política pública de saúde eficaz.

REFERÊNCIAS:

- BOY N. *et al.* Recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type 1: Third revision. *J Inherit Metab Dis.* v. 46, n. 3, p. 482-519, 2023. Doi: 10.1002/jimd.12566
- Strass, K. A. *et al.* Glutaric acidemia type 1: Treatment and outcome of 168 patients over three decades. *Molecular Genetics and Metabolism*, v. 131, n. 3, p. 325-340, 2020. Doi: 10.1016/j.jmgme.2020.09.007
- Boy, N. *et al.* Newborn screening: A disease changing intervention for glutaric aciduria type 1. *Annals of Neurology*, v. 83, n. 5, p. 970-979, 2018. DOI: 10.1002/ana.25233.

Agradecimentos: à equipe de Nutrologia Pediátrica do IPPMG

¹ e-mail para contato: ckamhaji@gmail.com