

AO1203

Alta prevalência de acidúria 3-Hidroxi-3-Metil-Glutárica no Brasil

Angela Sitta, Daniella de Moura Coelho, Aline Kayser, Tatiane Grazieli Hammerschmidt, Carmen Regla Vargas, Moacir Wajner - HCPA

Introdução: A acidúria 3-hidroxi-3-metil-glutárica é um erro inato do metabolismo causado pela deficiência da enzima 3-hidroxi-3-metil-glutaril-CoA liase que catalisa a última etapa da via da degradação da leucina, e tem um papel importante na formação de corpos cetônicos. A doença pode ser bastante grave, com os sintomas se manifestando ainda no período neonatal ou durante a infância. Com exceção da Arábia Saudita e de Portugal, a doença é bastante rara, com aproximadamente 150 casos descritos na literatura até a presente data. **Objetivos e métodos:** O Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre realiza o diagnóstico de acidúrias orgânicas por cromatografia gasosa acoplada à espectrometria de massas desde 1993 e é um centro de referência para o diagnóstico destas doenças. Neste trabalho, reportamos 40 pacientes, provenientes de diversos estados brasileiros, nos quais foi feito diagnóstico bioquímico de acidúria 3-hidroxi-3-metil-glutárica em nosso serviço. **Resultados:** Em todos os pacientes, foi verificada a excreção aumentada na urina dos ácidos 3-hidroxi-3-metil-glutárico, 3-metil-glutárico, 3-metil-glutacônico e 3-hidroxi-isovalérico, ácidos orgânicos patognomônicos da doença. O número de casos de acidúria 3-hidroxi-3-metil-glutárica compreendeu 8,7% do total acidúrias orgânicas detectadas de 1993 a 2016 (40/461), sendo a quarta acidúria orgânica mais frequente em nossa população. Os principais sintomas apresentados pelos pacientes foram hipoglicemia, convulsões, acidose metabólica, vômitos e hepatomegalia. Enfatize-se que a grande maioria dos pacientes era de ancestralidade portuguesa e, naqueles em que foi possível a realização da análise molecular, foi verificada a presença das mesmas mutações mais comuns em indivíduos da península ibérica (E37X e V168fs(j2)), demonstrando claramente um efeito de gene fundador. **Conclusões:** Nossos resultados expandem significativamente o número de casos de acidúria 3-hidroxi-3-metil-glutárica reportados na literatura e corroboram com os resultados encontrados em Portugal, mostrando uma elevada incidência da doença em populações de origem portuguesa. **Apoio financeiro:** FIPE/HCPA, CNPq, FAPERGS. **Palavras-chaves:** acidúria orgânica, Acidúria 3-Hidroxi-3-Metil-Glutárica, erros inatos do metabolismo