

318

ACIDEMIA 3-HIDROXI-3-METILGLUTÁRICA: INVESTIGAÇÃO DE 15 PACIENTES BRASILEIROS. *Estela Natacha Brandt Busanello, Anderson Búker de Oliveira, Miglioranza de Carvalho, Daniella de Moura Coelho, Angela Sitta, Graziela Schmitt, Moacir Wajner, Carmen Regla*

Vargas (orient.) (ULBRA).

A acidemia 3-hidroxi-3-metilglutárica (3HMG) é um erro inato do metabolismo, de herança autossômica recessiva, causada pela deficiência da enzima 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liase (HL), que catalisa a etapa final da degradação da leucina e desempenha um papel importante na formação de corpos cetônicos. A deficiência enzimática resulta em acidose metabólica, hiperamonemia e hipoglicemia não-cetótica. Com exceção da Arábia Saudita e de Portugal, onde a deficiência de HL é freqüente, essa acidemia orgânica é bastante rara, com aproximadamente 60 casos descritos na literatura internacional até o momento. Nesse trabalho nós descrevemos 15 pacientes brasileiros com perfil de ácidos orgânicos na urina característico de 3HMG. A análise dos ácidos orgânicos na urina dos 15 pacientes revelou grandes quantidades dos ácidos 3-hidroxi-3-metilglutárico, 3-metilglutacônico, 3-hidroxi-isovalérico e 3-metilglutárico, além de 3-metilcrotonilglicina que foi observada na urina de 13 pacientes. Análise de DNA foi realizada em quatro pacientes, revelando mutações características de populações portuguesas e espanholas. O número de casos de acidemia 3HMG diagnosticados compreendem 7, 3% do total de acidemias orgânicas detectadas em nosso laboratório nos últimos anos, sugerindo uma alta incidência dessa desordem em nossa população. Os principais sintomas apresentados pelos pacientes foram hipoglicemia (12 pacientes), convulsões (10 pacientes), acidose metabólica (9 pacientes), vômitos (6 pacientes), e hepatomegalia (5 pacientes). Nossos resultados permitem supor que o Brasil, assim como Portugal e Arábia Saudita pode ser considerado um país com elevada prevalência nessa doença. Fapergs, PROPESQ/UFRGS, CNPq e FIPE/HCPA