

369

ALTA INCIDÊNCIA DA ACIDÚRIA 3-HIDROXI-3-METILGLUTÁRICA NO BRASIL. *Ana Paula Luft, Carmen Regla Vargas, Gustavo Ferreira, Lisana Sirtori, Gislane Domingues, Marina Chiocheta, Laureci Goulart, Alethéa Barschak, Vânia Pulrolnik, Moacir Wajner, Roberto Giugliani* (Serviço de Genética Médica do HCPA-Porto Alegre).

A acidúria 3-hidroxi-3-metil glutárica é causada pela deficiência da atividade da enzima 3-hidroxi-3-metil glutaril CoA liase. Caracteriza-se bioquimicamente pelo aumento das concentrações dos ácidos 3-hidroxi-3-metilglutárico, 3-metilglutacônico, 3-hidroxiisovalérico, 3-metilglutárico e 3-metilcrotonilglicina na urina. Os achados clínico-laboratoriais consistem em hipoglicemia, acidose metabólica, hiperamonemia, hepatomegalia, vômitos, hipotonia e coma. Relatamos 10 pacientes diagnosticados em nosso laboratório com o perfil metabólico urinário patognomônico da acidúria 3-hidroxi-3-metilglutárica. O diagnóstico enzimático feito em fibroblastos de 5 dos 10 pacientes mostrou ausência da atividade da enzima 3-hidroxi-3-metilglutaril CoA liase. Cabe salientar que todos, exceto um paciente, eram de origem portuguesa. Tendo em vista que a literatura internacional descreve apenas 40-50 casos da doença, estes dados parecem indicar uma alta incidência da acidúria 3-hidroxi-3-metilglutárica no Brasil. (CNPq/PIBIC, Fapergs, PRONEX II, Propesq/UFRGS E FIPE/HCPA).