

# **AVALIAÇÃO CLÍNICA, METABÓLICA E MOLECULAR DE PACIENTES COM ACIDEMIAS ORGÂNICAS.**

## **Pôster - Estudantes e Residentes**

Autores deste trabalho:

**JOSE ARAUJO DE OLIVEIRA SILVA:** Universidade Federal de São Paulo

**Beatriz Jurkiewicz Frangipani:** Universidade Federal de São Paulo

**Renata Bernardes de Oliveira:** Universidade Federal de São Paulo

**Eduardo Perrone:** Universidade Federal de São Paulo

**João Bosco Pesquero:** Universidade Federal de São Paulo

**Yap Sufin:** Department of Inherited Metabolic Diseases, Sheffield Children's Hospital, United Kingdom

**Ana Maria Martins:** Universidade Federal de São Paulo

**Vânia D'Almeida:** Universidade Federal de São Paulo

Área do Trabalho: Nutrição

Data da submissão: 28/08/2022 às 21:37

### **Justificativa**

As acidúrias orgânicas (AOs) são doenças raras resultantes da deficiência de enzimas envolvidas em vias metabólicas celulares associadas à nutrientes. É importante avaliar como o diagnóstico clínico, molecular, laboratorial e nutricional podem impactar na qualidade de vida dos pacientes com AOs durante os anos de tratamento da doença de base. Recentemente, algumas Acidemias Orgânicas foram inseridas na triagem neonatal e com isso o presente trabalho auxiliará a compreender alguns aspectos dessa população e ajudando os pacientes, familiares e profissionais de saúde.

### **Objetivo(s)**

Caracterizar clinicamente, nutricionalmente e molecularmente uma amostra de sujeitos brasileiros com AOs, em especial Acidemia Metilmalônica (MMA), Maple syrup urine disease (MSUD), Acidemia Glutárica tipo I e II (GAI e GAII), Acidemia D-Glicérica (DGA), Acidemia Propiônica (PA), Acidemia Isovalérica (IVA).

### **Método(s)**

Trata-se de um estudo transversal por uma Universidade Pública de São Paulo.

### **Resultado(s)**

Vinte e quatro pacientes (13 homens: 11 mulheres) foram incluídos com 7 tipos de OAs. As principais características clínicas foram atraso no desenvolvimento/deficiência intelectual em 19 pacientes (79,1%). Convulsões em 20 pacientes (83,3%). Coma, hipotonia e vômitos foram observados em 8 pacientes (33,3%). A mediana da quantidade de proteína natural prescrita foi adequada em 62,5% dos pacientes. As fórmulas metabólicas foram prescritas em 11 pacientes (45,8%). O IMC foi adequado em 58,3% dos pacientes. A estatura para a idade foi adequada em 37,5% dos pacientes. O sequenciamento exômico permitiu identificar a etiologia molecular em 2 de 10 pacientes.

### **Conclusão(ões)**

Existe atraso entre o aparecimento dos primeiros sinais e o diagnóstico desses pacientes causando sequelas irreversíveis.