



## Carta emergencial em caso de Descompensação Aguda

Este protocolo é apenas para o manejo imediato em pacientes com diagnóstico definitivo.  
LEIA COM ATENÇÃO! Este protocolo tem 5 páginas.

# ACIDÚRIA GLUTÁRICA TIPO I

Nome: \_\_\_\_\_

Data de Nascimento: \_\_\_\_\_

Contatos: \_\_\_\_\_

Serviço de Referência em Doenças Raras: \_\_\_\_\_

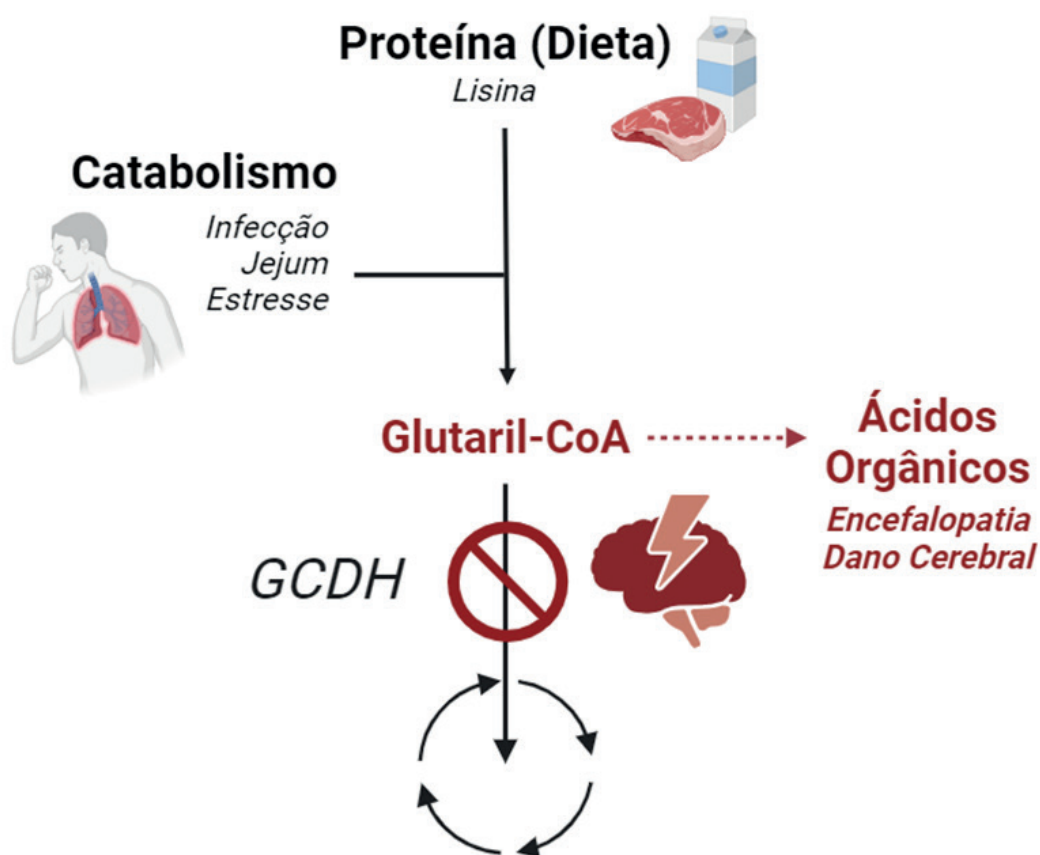
## I. Diagnóstico

# ACIDÚRIA GLUTÁRICA TIPO I

## 2. Breve Resumo da Doença

A Acidúria Glutárica Tipo I é um Erro Inato do Metabolismo em que uma enzima (Glutaril CoA Desidrogenase) é deficiente, o que leva ao prejuízo na metabolização do aminoácido Lisina, entre outros, com consequente acúmulo de metabólitos tóxicos cerebrais.

Em situações de estresse (infecções, doença febril, principalmente diarreia e vômitos) o paciente corre risco de descompensação metabólica, com piora do acúmulo de metabólitos tóxicos e consequente encefalopatia e dano neurológico. Nem sempre a causa para a descompensação metabólica é facilmente identificada.



## Racional do Tratamento:

1. Retirar os substratos que levam a intoxicação (retirando ou reduzindo a ingestão de proteína).
2. Evitar o catabolismo (solução de emergência via oral/enteral rica em glicose e/ou infusão endovenosa de solução glicosada em alta concentração).
3. Suplementação de carnitina para desintoxicação/depuração dos ácidos orgânicos e prevenir a depleção secundária de carnitina.
4. Investigar e tratar a causa da descompensação (por exemplo, uso de antibióticos em infecção bacteriana).

## 3. Sinais e Sintomas da Descompensação Metabólica

Vômitos, letargia, irritabilidade, piora do estado geral, inapetência, sinais neurológicos novos (distúrbio de movimento). Os sintomas podem ser sutis e/ou inespecíficos, e queixas pelo paciente/responsável de “mal-estar” ou de “estar diferente do que o usual” devem ser valorizadas.

## 4. Avaliação Inicial

- ▶ Aferição periódica de sinais vitais, escala de coma de Glasgow e HGT.
- ▶ Exames: Sangue periférico: Gasometria, Lactato, Glicose, Creatinina, Uréia, Eletrólitos, Hemograma, Hemocultura; Urina: EQU (Sumário de Urina), Cetonas, Urocultura.
- ▶ A depender do estado clínico, decida se o tratamento poderá ser Via Oral ou se necessitará de acesso venoso. Em caso de dúvida, assegure acesso venoso.
- ▶ Considerar gatilhos para a Descompensação Metabólica: Infecção, desidratação por vômitos ou diarreia, trauma, período perioperatório, entre outros. Complicações dignas de nota da Acidúria Glutárica Tipo I: **Encefalopatia, Epilepsia, Sequelas Neurológicas como Distúrbio do Movimento (Distonia, Coreia) e Hemorragia Subdural. RISCO AUMENTADO PARA DESCOMPENSAÇÃO EM CRIANÇAS DE 0-6 ANOS.**

▶ Praticamente todos os pacientes em Descompensação Metabólica necessitarão de admissão hospitalar, considerar internação em UTI a depender do quadro.

▶ Entre em contato precocemente com serviço de referência em Erros Inatos do Metabolismo.

## 5. Manejo Específico

▶ Dieta:

- **Retirar ou reduzir a Proteína Natural da dieta por 24 horas e MANTER A FÓRMULA ISENTA EM LISINA.** Reintroduza e aumente gradualmente até que a quantidade de tratamento de manutenção seja atingida dentro de 48 a 72 h.
- Ofertar solução parenteral descrita abaixo.

▶ Solução parenteral:

- Manutenção:
  - Oferte Volume Parenteral com Eletrólitos, conforme protocolo local e de acordo com as necessidades do paciente. **Inclua Soro Glicosado para inibir o catabolismo a uma Taxa/Velocidade de Infusão de Glicose (conhecida como TIG ou VIG) de:**
    - 8-10mg/kg/min de 0 -1 ano;
    - 7-8mg/kg/min 1 - 3 anos;
    - 6-7mg/kg/min 3-6 anos;
    - **Em caso de HIPERGLICEMIA:** Iniciar Insulina conforme protocolo local para pacientes diabéticos e **NÃO** reduzir a TIG/VIG.
    - Mantenha esta solução até o retorno de boa aceitação da via oral/enteral.

▶ Medicamentos:

Iniciar e/ou ajustar a dose das seguintes medicações (doses para crise aguda), usualmente em posse do paciente:

- L-Carnitina 200mg/kg/dia, dividido em 4 doses (Dobro da dose habitual).
- Sintomáticos para febre (Ibuprofeno ou Paracetamol se não tiver alergia previamente).

- Bicarbonato de Sódio: Se acidose: a alcalinização da urina também facilita a excreção urinária de ácidos orgânicos.
- Tratar imediatamente qualquer infecção.

#### ▶ Complicações graves:

- A Acidose Metabólica podem ser graves e refratárias, por vezes necessitando de Hemodiálise; RARO EM ACIDURIA GLUTÀRICA.
- O paciente pode evoluir encefalopatia, considere reservar leito de UTI.

#### ▶ Atenção:

- Estas recomendações não compreendem todo o cuidado do paciente, atenção especial deve ser dada ao manejo de: Infecção, choque, acidose metabólica e/ou respiratória, rebaixamento de nível do sensório, coma, entre outros.

## 6. MONITORIZAÇÃO E SEGUIMENTO

#### ▶ Monitorização:

- Reavaliação frequente (4-6 horas): clínica, sinais vitais e escala de coma de Glasgow.
- Exames de seguimento (mínimo): Gasometria, Glicose, Lactato, Função renal e eletrólitos, hemograma, Proteína C-reativa; Dosagem de Carnitina; EQU e cetonas na urina.

#### ▶ Retorno da dieta:

- Evite deixar o paciente com dieta sem proteína por mais de 24-48 horas, pois isso poderá gerar piora do quadro metabólico.
- A reintrodução da dieta oral/enteral deve ser feita assim que possível, caso não possível, considere Nutrição Parenteral Total (NPT).
- Conforme aceitação, retornar proteína natural da dieta aos poucos, conforme Médico e Nutricionista experiente em Erros Inatos do Metabolismo de referência.

## 7. O QUE EVITAR

### ▶ Jejum prolongado.

### ▶ Mais informações podem ser obtidas:

Boy N, Mühlhausen C, Maier EM, Heringer J, Assmann B, Burgard P, Dixon M, Fleissner S, Greenberg CR, Harting I, Hoffmann GF, Karall D, Koeller DM, Krawinkel MB, Okun JG, Opladen T, Posset R, Sahm K, Zschocke J, Kölker S; Additional individual contributors. Proposed recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type I: second revision. *J Inherit Metab Dis*. 2017 Jan;40(1):75-101. doi: 10.1007/s10545-016-9999-9. Epub 2016 Nov 16. PMID: 27853989.

BIMDG : British Inherited Metabolic Disease Group:  
<https://www.bimdg.org.uk/guidelines/guidelines-child.asp>