

HIPERAMONEMIA

Maio 2013

Investigação laboratorial

Exames

Sangue

- ✓ Gasometria
- ✓ Provas de função hepática
- ✓ Uréia, eletrólitos e creatinina
- ✓ Bicarbonato
- ✓ Amônia
- ✓ Lactato
- ✓ Dosagem de carnitina livre e total

Urina

- ✓ Corpos cetônicos
- ✓ Ácidos orgânicos
- ✓ Dosagem de ácido orótico

Sangue em papel filtro

- ✓ acilcarnitinas (análise quantitativa)
- ✓ aminoácidos (análise quantitativa)

Após esta investigação inicial outros exames complementares poderão ser necessários

A amônia em excesso é excretada na forma de uréia, que é sintetizada no fígado através do ciclo da uréia.

A ação das bactérias intestinais e a desaminação de aminoácidos nos músculos, fígado e nos rins são fontes produtoras de amônia.

Doenças metabólicas hereditárias associadas à **hiperamonomia** podem ser precipitadas por situações que levem ao aumento do catabolismo proteico como infecções e situações de stress metabólico.

O melhor momento para a investigação laboratorial é no início da descompensação metabólica e a amostra biológica deverá ser coletada antes de qualquer procedimento terapêutico (medicamento ou reposição hidroeletrólítica).

Importante

- A causa mais comum de aumento da amônia plasmática é a contaminação ou deterioração da amostra, por isso antes de iniciar tratamento é necessário confirmar em uma segunda análise para excluir aumentos artefactuais. Se for confirmado aumento da amônia, nova coleta deverá ser realizada 4 horas após, pois um aumento progressivo da amônia pode direcionar o diagnóstico para causas metabólicas principalmente os distúrbios do ciclo da uréia.

- As doenças metabólicas hereditárias podem se manifestar em qualquer idade, desde a vida intrauterina à idade adulta.

- A história clínica do paciente, medicamentos em uso e fórmulas alimentares deverão ser informadas para auxiliar na investigação.

- Após a coleta das amostras biológicas deverá ser corrigida a hiperamonemia.