ROTEIRO PARA O SEMINÁRIO S7

**HIPERAMONEMIA HEREDITÁRIA**

* Relembrar ciclo da ureia, enzimas envolvidas, problemas que são conhecidos, deficiências nunca totais, todas autossômicas recessivas, exceção é a OTC. (ligada ao X-dominante)
* Relembrar o destino do “N” vindo do metabolismo dos AA (glu, gln, ala, etc.)
* Formas de detoxicação da amônia.
* Toxicidade da hiperamonemia (possíveis razões)
* Problemas hiperamonemia tipo I e tipo II (salientar o aumento na síntese das pirimidinas e seu controle, devido ao acúmulo do carbamil fosfato).
* Explicar o porquê deste problema ser quase sempre fatal nos meninos e com graus variados nas meninas (herança ligada ao cromossoma X (dominante)).
* Sintomas mais comuns desta patologia. O que deve ser feito (formas atuais de tratamento).
* Alerta a casos de hiperamonemia transitória (não hereditária).
* Discutir o caso clínico e responder as questões. (se quiserem apresentar o caso clínico no início também fica bem)!

Normal amônia = <150µg/100 ml

(BUN) ureia≅20 mg/100 ml