

HCPA)

Acidemias orgânicas são erros inatos do metabolismo bioquimicamente caracterizadas pelo acúmulo nos tecidos de um ou mais ácidos orgânicos. Clinicamente, caracterizam-se por disfunção neurológica, acidose metabólica e vômitos. Em agosto de 1993 foi implantada na UGM do HCPA, a técnica de cromatografia gasosa para análise de ácidos orgânicos em fluidos biológicos. Neste trabalho, foi feito um estudo comparativo entre a incidência de acidemias orgânicas em pacientes de alto risco antes de agosto de 1993, quando essas análises eram realizadas no exterior, e após a implantação desta técnica em nosso laboratório. Até 1993, treze (2.3%) acidemias orgânicas foram identificadas, entre os 571 erros inatos do metabolismo diagnosticados, enquanto que de agosto de 1993 a janeiro de 1996, 19 (7, 5%) acidemias orgânicas foram detectadas entre os 255 casos de erros inatos do metabolismo diagnosticados neste laboratório. Considerando a alta frequência e o alto índice de mortalidade destas desordens e a importância de um diagnóstico rápido e precoce para o início de uma terapia adequada, acredita-se na validade do estabelecimento de um centro de referência para o diagnóstico destes distúrbios no Brasil. (CNPq, FAPERGS, PROPESP, UFRGS, FINEP)