

O Laboratório de Análise de Metabólitos da Unidade de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre analisou amostras de sangue e urina de pacientes com sintomatologia compatível com acidemias orgânicas, durante o período de setembro de 1993 à março de 1995. Os sinais clínico-laboratoriais mais frequentes foram: disfunção neurológica, acidose metabólica, hipoglicemia, vômitos, hepatopatia e disfunção respiratória. Foram diagnosticados 8 casos (6,5%) destas doenças, sendo elas: acidemia láctica (5 casos), acidemia metil malônica, acidemia propiônica, acidemia glutárica. Sete pacientes continuam em investigação, devido a excreção anormal de alguns ácidos orgânicos. A detecção destes distúrbios metabólicos é importante em nosso meio, pois possibilita, à curto prazo, o tratamento eficiente dos afetados, além de permitir o aconselhamento genético e o diagnóstico pré-natal para futuras gestações. Entretanto, o diagnóstico destas patologias em um país deficiente em recursos como o nosso requer uma seleção clínica rigorosa, quando se considera os altos custos do exame.