

## **DOSAGEM DE HOMOCISTEÍNA PLASMÁTICA POR ESPECTROMETRIA DE MASSAS EM TANDEM NO HCPA**

Coordenador: CARMEN REGLA VARGAS

Autor: MÁRJORIE ROESLER UEBEL

A dosagem de homocisteína (Hcy) plasmática vem ganhando destaque nos laboratórios, principalmente após a descoberta da associação entre os níveis de Hcy e os riscos de desenvolvimento de doença aterosclerótica e cardiovascular. Além disso, níveis elevados de Hcy permitem diagnosticar e monitorar pacientes com homocistinúria, um erro inato do metabolismo. A Espectrometria de Massas em Tandem (MS/MS) vem sendo utilizada no HCPA na quantificação da Hcy plasmática, sendo um método bastante sensível e específico. Objetivos: Descrever os resultados obtidos na dosagem de Hcy por MS/MS no HCPA, no período de janeiro a julho de 2010. Materiais e Métodos: Foram analisadas no período 75 amostras de plasma no Serviço de Genética Médica do HCPA. A Hcy total foi dosada através do método de cromatografia líquida associada à espectrometria de massas em Tandem (LC-MS/MS), utilizando-se homocistina-d8 como padrão interno (valor de referência: 5-15 $\mu$ M). Resultados e conclusões: Das 75 amostras testadas, 8 eram de 6 pacientes homocistinúricos em monitoramento do tratamento (Hcy: 148,3  $\pm$  112,4  $\mu$ M). Outras 6 amostras apresentaram resultados alterados (8%), sendo que 2 obtiveram diagnóstico de homocistinúria (Hcy: 197,9 e 245,7) e outros 4 pacientes seguem a investigação para deficiência de vitamina B12 ou para defeito de remetilação do folato. Estando já bem estabelecidos os potenciais danos causados por um aumento na Hcy plasmática, a dosagem deste analito no HCPA, através de um método rápido, sensível e específico, tem o potencial de beneficiar um número grande de pacientes, incluindo os portadores de erros inatos do metabolismo.