

DETECÇÃO DE ACIDÚRIAS ORGÂNICAS EM PACIENTES DE ALTO RISCO NO HCPA

Coordenador: MOACIR WAJNER

Autor: CAROLINA ARAUJO CIRNE

Introdução: As acidúrias orgânicas são um grupo de erros inatos do metabolismo bioquimicamente caracterizados pelo acúmulo de ácidos orgânicos específicos nos fluidos e tecidos dos pacientes afetados. Estas desordens têm sido investigadas desde 1993, no Serviço de Genética Médica do HCPA, através da análise de urina por cromatografia gasosa (CG) e/ou cromatografia gasosa/espectrometria de massas (CG/EM). **Objetivos:** Descrever os resultados obtidos na análise de ácidos orgânicos por CG e CG/EM no HCPA, no período de janeiro a julho de 2010. **Materiais e Métodos:** No período, foram analisadas 586 amostras de urina, no Serviço de Genética Médica do HCPA. Os ácidos orgânicos foram analisados semi-quantitativamente após extração, derivatização e corrida cromatográfica. **Resultados e conclusões:** Foram diagnosticados 11 casos (1,9%) entre os indivíduos testados, sendo 2 casos de acidúria láctica, 2 casos de acidúria glutárica tipo I, 2 casos de acidúria glutárica tipo II, 1 caso de acidúria 3-OH-3-metil-glutárica, 1 caso de alcaptonúria, 1 caso de acidúria L-2-OH-glutárica, 1 caso de acidúria isovalérica e 1 caso de deficiência da α -cetotiolase. Dentre os achados clínicos mais frequentes nos pacientes estão retardo neuropsicomotor (54%), vômitos (36%) e convulsões (36%). Os achados laboratoriais mais frequentes foram acidose metabólica (63%) e hipoglicemia (36%). O diagnóstico precoce das acidemias orgânicas é fundamental para a instituição terapêutica adequada e o melhor prognóstico, evitando as crises metabólicas que podem, inclusive, levar o paciente ao óbito.