

## **DETECÇÃO DE ERROS INATOS DO METABOLISMO EM PACIENTES DE RISCO POR ESPECTROMETRIA DE MASSA EM TANDEM NO HCPA**

Coordenador: CARMEN REGLA VARGAS

Autor: ROBERTA SCHAEFER SIEBEL

Introdução: A dosagem de acilcarnitinas (AC) e aminoácidos (AA) por Espectrometria de Massas em Tandem (MS/MS) permite a detecção precoce de erros inatos do metabolismo (EIM), sendo considerada hoje uma ferramenta diagnóstica muito importante na medicina pediátrica. A quantificação das AC permite diagnosticar distúrbios de  $\beta$ -oxidação de ácidos graxos (DOAG) e diversas acidemias orgânicas, enquanto a quantificação de AA permite o diagnóstico das aminoacidopatias. Objetivos: Descrever os resultados preliminares na investigação de EIM por MS/MS para determinação de AC e AA, método recentemente implantado no Serviço de Genética Médica do HCPA. Materiais e métodos: Foram analisadas, de fevereiro a junho de 2009, 25 amostras de sangue em cartão de indivíduos com alto risco para EIM, com idade média de 3,6 anos, de diferentes estados do Brasil. Os principais sintomas apresentados pelos pacientes foram: hipoglicemia, vômitos e convulsões. Resultados e conclusões: Das amostras testadas, 4 (16%) apresentaram resultados alterados de AC e seguem acompanhamento com a realização de exames confirmatórios. Destes 4 pacientes, 3 apresentaram perfil característico de DOAG e 1 apresentou perfil característico de acidemia propiônica ou metilmalônica. Ainda, 1 paciente (4%) apresentou perfil de AA alterado, provavelmente por deficiência de argininase. Por se tratar de um método rápido, sensível e que utiliza amostras de fácil obtenção, podemos concluir que a implantação da técnica de MS/MS para AC e AA de forma pioneira no HCPA será bastante útil na triagem para EIM, beneficiando, assim, um número grande de pacientes, especialmente os afetados por DOAG, cujo diagnóstico laboratorial é internacionalmente realizado por esta metodologia.