



XXXIII SIC SALÃO INICIAÇÃO CIENTÍFICA

Evento	Salão UFRGS 2021: SIC - XXXIII SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2021
Local	Virtual
Título	Triagem de Defeitos da Oxidação de Ácidos Graxos e Acidemias Orgânicas por Análise de Acilcarnitinas
Autor	BIANCA GOMES DOS REIS
Orientador	CARMEN REGLA VARGAS

Triagem de Defeitos da Oxidação de Ácidos Graxos e Acidemias Orgânicas por Análise de Acilcarnitinas

Bianca Gomes dos Reis¹; Carmen Regla Vargas^{1 2 3};

¹Faculdade de Farmácia, UFRGS.

²Programa de Pós Graduação em Ciências Biológicas - Bioquímica, UFRGS.

³Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre.

Introdução: Os Defeitos da Oxidação de Ácidos Graxos (DOAG) e as Acidemias Orgânicas (AO) são Erros Inatos do Metabolismo (EIM) causados por defeitos enzimáticos que levam ao acúmulo de metabólitos nos fluidos biológicos cuja investigação pode ser realizada através da análise de acilcarnitinas por Cromatografia Líquida Acoplada a Espectrometria de Massas em Tandem (LC/MS/MS). **Justificativa:** O Programa Nacional de Triagem Neonatal no Brasil não inclui DOAG e AO e assim, este estudo ilustra dados sobre os diagnósticos destas doenças na população. **Objetivo:** Investigar, por meio de triagem seletiva, DOAG e as AO em brasileiros com suspeita de EIM. **Materiais e métodos:** Um total de 7.268 indivíduos de diferentes regiões do Brasil coletaram sangue total para análise de acilcarnitinas por LC/MS/MS no Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre no período de julho de 2008 a julho de 2016. **Resultados:** Foram diagnosticados 68 casos (0,93%) de EIM, sendo 49 casos de AO e 19 casos de DOAG, com idade média dos pacientes ao diagnóstico de 2,3 anos. As seguintes doenças metabólicas foram identificadas: acidemia glutárica tipo I (GAI) (14), acidemia 3-hidroxi-3-metilglutárica (3OH-MG) (11), acidemia metilmalônica (10), acidemia isovalérica (6), deficiência múltipla de acil CoA desidrogenase (MADD) (9), acidemia propiônica (7), deficiência de 3-hidroxi-acil-CoA desidrogenase de cadeia longa (LCHADD) (7), deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia muito longa (VLCADD) (2), deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia média (MCADD) (1) e deficiência de beta cetotiolase (1). Os achados clínicos mais frequentes foram anormalidades neurológicas (60%), acidose metabólica (43%) e hipoglicemia (40%). **Conclusões:** Os resultados demonstraram uma alta incidência de GAI e 3OH-MG no Brasil e uma incidência inesperadamente baixa de FAOD, particularmente MCADD, o que demonstra a necessidade da inclusão destas doenças no Programa Nacional de Triagem Neonatal para um efetivo diagnóstico precoce e instituição do tratamento preconizado.