



REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

REVISTA HCPA 2003; 23 (Supl.)

23^a SEMANA CIENTÍFICA do HCPA

De 01 a 05 de Setembro de 2003

10º Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul

Anais

DETECÇÃO DE DESORDENS NO METABOLISMO DE ÁCIDOS ORGÂNICOS EM PACIENTES BRASILEIROS. Wajne M ,
Ferreira, G , Sitta, A , Sirtori, L , Fitarelli, DB , Landgraf, SS , Sommer, BC , Giugliani, R , Coelho DM , Vargas, CR . Serviço de
Genética Médica . HCPA.

Acidúrias orgânicas são um grupo de erros inatos do metabolismo (EIM) caracterizados bioquimicamente pelo acúmulo nos tecidos de ácidos orgânicos específicos. Desde 1993 investigamos estas desordens em pacientes do Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Brasil. A urina desses pacientes foi analisada por CG ou CG/MS durante o período de 1993 a julho de 2003. Foram diagnosticados 120 casos (0,82%) de acidúrias orgânicas dentre 14.590 indivíduos com suspeita de EIM. Deste total foram enviadas amostras de 2389 indivíduos para análise de ácidos orgânicos, resultando em 5% (120) dos casos positivos. As seguintes acidemias orgânicas foram diagnosticadas: acidemia láctica (34), acidemia metilmalônica (20), acidemia glutárica tipo I (14), acidemia 3-hidróxi-3-metil-glutárica (10), acidemia propiônica (10), acidemia glutárica tipo II (7), acidemia isovalérica (6), deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia longa (5), acidúria 3-metilglutacônica (2), alcaptonúria (2), acidúria D-2-hidroxi-glutárica (2), deficiência do translocador de carnitina (1), acidemia D-glicérica (1), deficiência de biotinidase (1), deficiência de cetotiolase (1), deficiência de holocarboxilase (1), deficiência de lipoamida desidrogenase (1), deficiência CPT II (1) e deficiência de glutatona sintetase (1). Todos os casos foram confirmados no exterior pelo perfil de ácidos orgânicos urinário e em alguns casos por análise mutacional e enzimática. Enfatizamos a frequência aparentemente alta de acidúria 3-hidróxi-3-metil-glutárica detectada. Outros estudos devem ser realizados para elucidar as razões da alta frequência desta desordem metabólica em nosso meio. Apoio financeiro: FAPERGS, CNPq, PRONEX II, PROPESQ/UFRGS