

**DETECÇÃO DE ERROS INATOS DO METABOLISMO DE ÁCIDOS ORGÂNICOS EM PACIENTES DE ALTO RISCO NO BRASIL.** *Gustavo da C. Ferreira, Moacir Wajner, Carmen R. Vargas, Daniella M. Coelho, Alethéa G. Barschak, Vivian Furlanetto Poliana Walter, Ana Paula Luft, Roberto Giugliani e Janice C. Coelho.* (Laboratório de Análise de Metabolitos do Serviço de Genética Médica do HCPA)

Acidemias orgânicas são erros inatos do metabolismo (EIM) caracterizados bioquimicamente pelo acúmulo tecidual de um ou mais ácidos orgânicos. Os sinais clínicos-laboratoriais incluem disfunção neurológica, vômitos, distúrbio respiratório, hepatopatia, acidose metabólica e hipoglicemia. O diagnóstico das acidemias orgânicas requer a identificação de padrões anormais de ácidos orgânicos nos fluidos biológicos, especialmente na urina, através de técnicas sofisticadas como cromatografia gasosa acoplada a espectrometria de massa. Neste trabalho descrevemos nossa experiência no diagnóstico destas doenças em pacientes brasileiros de alto risco, encaminhados ao nosso serviço. Em 1993 foi implantada a técnica para a identificação de ácidos orgânicos no Serviço de Genética Médica do HCPA. Desde então foram diagnosticados 73 (0,74%) pacientes com acidemias orgânicas dentre os 9814 indivíduos investigados para erros inatos do metabolismo. Destes, 1480 foram investigados para a detecção de ácidos orgânicos na urina. Até 1993 tinham sido diagnosticados 13 (0,19%) casos de acidemias orgânicas entre os 6922 indivíduos de alto risco testados para EIM. As acidemias detectadas a partir de 1993 foram: acidemia láctica (23), sendo três por deficiência de glicose-6-fosfatase, uma por deficiência de piruvato desidrogenase, uma por deficiência de piruvato carboxilase; acidemia metilmalônica (11); acidemia glutárica tipo I (9); acidemia propiônica (7); acidemia 3-hidroxi-3-metil-glutárica (5); acidemia isovalérica (4), acidemia glutárica tipo II (5); acidemia glicérica (1); deficiência de biotinidase (1); deficiência de cetotilase (1); deficiência de holocarboxilase (1); deficiência no transporte de carnitina (1); deficiência de lipoamida desidrogenase (1); acidemia D-2-hidroxi-glutárica (1); deficiência da hidroxil desidrogenase acil-CoA de cadeia longa (1); 3-metil-glutacônica (1). Medidas terapêuticas foram imediatamente adotadas, possibilitando a melhora clínica e laboratorial em um número significativo de pacientes. Tais resultados indicam a importância da implantação de um laboratório apto a detectar e quantificar ácidos orgânicos em pacientes de alto risco, mesmo em um país em desenvolvimento. Suporte: CNPq, FAPERGS, FIP, PROPESP/UFRGS, CAPES, PRONEX II.