

279

**TRIAGEM NEONATAL DE DISTURBIOS METABÓLICOS NO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE.** Marilyn Tsao, Janice Coelho, Ricardo Pires, Moacir Wajner, Ana S. Goldbeck, Roberto Giugliani (Serviço de Genética Médica do HCPA, UFRGS).

Testes de Triagem Neonatal, ou Teste do Pezinho, são exames realizados em recém-nascidos, capazes de detectar algumas doenças genéticas graves que podem ser eficazmente tratadas. Este trabalho teve como base 2856 crianças nascidas no Hospital de Clínicas de Porto Alegre, no período de janeiro à dezembro de 1999. Foram investigadas, através de cromatografia em camada delgada, as aminoacidopatias (dentre elas, as hiperfenilalaninemias, as tirosinemias e as hiperleucina/isoleucina/valinemias, conhecido como xarope do bordo) e por uma reação imunofluorimétrica, o hipotireoidismo congênito. Estas doenças são graves, e se não tratadas levam a um severo retardo mental. Em nossa amostra, foram encontrados 1 caso de hipotireoidismo congênito (1:5344) e 1 caso de tirosinemia transitória (1:3206). Estes dados estão de acordo com os relatos da literatura. Os exames realizados foram sensíveis, e o tratamento oferecido aos afetados resultou em diminuição das concentrações séricas dos aminoácidos correspondentes, bem como na diminuição do nível de TSH em casos de hipotireoidismo congênito, proporcionando a estas crianças um desenvolvimento físico e intelectual normal. (CNPq/UFRGS).