

076

ANÁLISE DOS DADOS DE UM PROGRAMA DE TRIAGEM NEONATAL REALIZADO NO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE. *Patrícia Barbosa, Janice Coelho, Ricardo Pires, Moacir Wajner, Ana S. Goldbeck Roberto Giugliani* (Serviço de Genética Médica do HCPA, UFRGS).

Teste de Triagem Neonatal, ou Teste do Pezinho são alguns exames realizados em recém nascidos, capazes de detectar algumas doenças genéticas graves que possuem tratamento satisfatório. Este trabalho teve como base 16032 crianças nascidas no Hospital de Clínicas de Porto Alegre, no período compreendido entre dezembro de 1991 à outubro de 1997. Foram investigas, através de cromatografia em camada delgada, as aminoacidopatias, dentre elas, as hiperfenilalaninemias, as tirosinemias e as hiperleucina/isoleucina/valinemias, e por uma reação imunofluorimétrica, o hipotireoidismo congênito. Estas doenças são graves e, se não tratadas levam a um severo retardo mental. Nestas amostras foram encontrados 1 caso de Fenilcetonúria clássica (1:16032), 2 casos de hiperfenilalaninemia transitória (1:8016), 5 casos de tirosinemias transitórias (1:3206), e 3 casos de hipotireoidismo congênito (1:5344). Estes dados mostram semelhança com os dados preconizados pela 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, garantindo a estas crianças um desenvolvimento físico e intelectual normal. (CNPq/UFRGS).