

264

PERFIL CLÍNICO E BIOQUÍMICO DE PACIENTES BRASILEIROS COM ACIDÚRIAS ORGÂNICAS. *Angela Sitta, Renata Klein, Douglas B. Fitarelli, Bárbara Sommer, Daniella M. Coelho, Marina Chiochetta, Lisana R. Sirtori, Moacir Wajner, Carmen Regla Vargas (orient.)* (Departamento de

Análises, Faculdade de Farmácia, UFRGS).

As acidúrias orgânicas (AO) são doenças genéticas autossômicas recessivas causadas por deficiência marcada da atividade de uma enzima do metabolismo de aminoácidos, lipídios ou carboidratos, sendo caracterizadas bioquimicamente pelo acúmulo tecidual de um ou mais ácidos carboxílicos. Elas correspondem, juntamente com as aminoacidopatias aos erros inatos do metabolismo (EIM) mais freqüentes em crianças severamente enfermas. Dentre as acidúrias orgânicas mais freqüentes descritas na literatura internacional estão a deficiência de MCAD, a acidúria metilmalônica e a acidúria propiônica. O diagnóstico das AO é feito através da identificação de padrões anormais de ácidos orgânicos, especialmente na urina dos pacientes por cromatografia gasosa acoplada à espectroscopia de massa (GC/MS). Os objetivos do presente trabalho foram avaliar a prevalência das AO em pacientes brasileiros de alto risco e traçar o perfil clínico e bioquímico dos pacientes afetados por essas doenças. Após realização de testes de triagem para EIM em amostras de 5627 pacientes, foi feita a análise dos ácidos orgânicos por GC/MS em amostras de urina de 1058 pacientes provenientes de diversos estados brasileiros, no período de maio de 2000 a abril de 2003. Foram diagnosticados 70 (6,6%) casos de AO dentre os indivíduos testados, sendo as acidúrias lácticas (24%), as acidúrias glutáricas tipo I (11%), as acidúrias metilmalônicas (11%) e as deficiências de L-CHAD (10%) as mais freqüentes na nossa população. Dentre as alterações laboratoriais mais apresentadas pelos pacientes estão acidose metabólica (43%), acidemia láctica (27%) e hipoglicemia (27%). Dentre os sinais clínicos mais freqüentes nos pacientes estão retardo neuropsicomotor (48%), convulsões (42%) e alterações no tônus muscular (41%). Tendo em vista a elevada freqüência das AO dentre os EIM em crianças e a possibilidade de terapia efetiva para boa parte delas, se torna importante seu melhor conhecimento, principalmente através de suas manifestações clínicas e laboratoriais. (UFRGS/IC voluntária).