

025

DIAGNÓSTICO BIOQUÍMICO DE DEFEITOS DE OXIDAÇÃO MITOCONDRIAL DE ÁCIDOS GRAXOS. *Angela Sitta, Moacir Wajner, Carmen Regla Vargas (orient.) (UFRGS).*

Defeitos de oxidação mitocondrial de ácidos graxos (DOMAC) são doenças hereditárias causadas pela deficiência em uma das fases da degradação destes compostos, provocando o seu acúmulo ou de seus metabólitos. A falha pode ocorrer tanto no ciclo da carnitina quanto no espiral de β -oxidação, sendo na maioria das vezes caracterizada por uma acidúria orgânica. A deficiência da desidrogenase dos ácidos graxos de cadeia média (MCAD), segundo a literatura internacional, é a mais comum deste grupo de enfermidades, com frequência de 1:10.000 nascidos vivos. O objetivo deste trabalho foi implementar uma nova técnica laboratorial para diagnóstico de DOMAC no soro, a fim de utilizá-la na rotina do Serviço de Genética Médica (SGM) do HCPA. Foi realizada a extração dos ácidos graxos livres para sua posterior análise e quantificação por cromatografia gasosa acoplada à espectrometria de massa de 14 soros controles de indivíduos normais, de dois soros positivos para DOMAC e de cinco soros de pacientes com suspeita de apresentarem DOMAC. Dos cinco pacientes testados, um mostrou perfil característico de MCAD e outro apresentou perfil compatível com deficiência da desidrogenase dos ácidos graxos de cadeia muito longa (VLCAD). Esses resultados permitem concluir que a nova técnica poderá ser bastante útil no diagnóstico de DOMAC, já que em um período de 10 anos, utilizando-se a técnica para análise de ácidos orgânicos na urina, nenhum caso de MCAD ou VLCAD pôde ser diagnosticado no SGM, embora sete casos de outros tipos de DOMAC tenham sido diagnosticados. (Fapergs).