

257

DETECÇÃO BIOQUÍMICA DE DEFEITOS DE BETA-OXIDAÇÃO MITOCONDRIAL DE ÁCIDOS GRAXOS EM PACIENTES COM PERFIL CLÍNICO-LABORATORIAL SUGESTIVO DE ERROS INATOS DO METABOLISMO.

Gustavo Ferreira², Angela Sitta², Bárbara Sommer², Gislane S. Domingues², Laureci Goulart², Lessandra L. Nicoláo², Lisana R. Sirtori², Marina Chiochetta², Marion Deon², Renata Klein², Roberto Giugliani², Moacir Wajner^{2,3}, Carmen R. Vargas^{1,2}, Janice C Coelho^{2,3}. 1) Departamento de Análises Clínicas, Faculdade de Farmácia, UFRGS. 2) Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre. 3) Departamento de Bioquímica, UFRGS.

Defeitos de β -oxidação mitocondrial de ácidos graxos são doenças hereditárias causadas pela deficiência em uma das diferentes fases da degradação destes compostos, provocando a sua acumulação ou a de seus metabólitos. A falha pode ocorrer tanto no ciclo da carnitina (transporte da carnitina, CPT I, translocase de carnitina/acilcarnitina ou CPT II) quanto no espiral de β -oxidação (na SCAD, MCAD, VLCAD, LCHAD, SCHAD, proteína trifuncional mitocondrial ou 2,4-dienol-CoA redutase) sendo muitas vezes caracterizada por uma acidúria orgânica. A deficiência de MCAD, segundo a literatura internacional, é a desordem mais comum deste grupo de enfermidades, com frequência estimada em 1:10.000 nascidos vivos. O objetivo deste trabalho foi investigar os defeitos de β -oxidação em pacientes com perfil clínico-laboratorial sugestivo destas doenças, detectando metabólitos característicos e comparando as suas frequências com as outras acidemias orgânicas detectadas e com as referidas na literatura internacional. Dos 13.784 pacientes encaminhados ao Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, foram analisadas amostras de urina para detecção de ácidos orgânicos acumulados de 2.265 indivíduos pela técnica de Cromatografia Gasosa acoplada à Espectrometria de Massa, entre janeiro de 1994 a agosto de 2002. Foram detectados 7 (6%) defeitos de β -oxidação entre as 115 acidúrias orgânicas detectadas, sendo um defeito no transporte de carnitina, uma deficiência de CPT II e cinco deficiências de 3-OH LCHAD. O fato de não termos detectado nenhuma deficiência de MCAD indica que a técnica do *tandem mass* é fundamental para o diagnóstico de defeitos de β -oxidação mitocondrial, além de análises enzimáticas e dosagem de carnitina. CAPES, Fapergs, CNPq, PROPESQ/UFRGS.