

UFRGS, Unidade de Genética, HCPA.

A triagem neonatal para fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito é realizada praticamente em todos os recém-nascidos na Europa e América do Norte. Distúrbios tais como galactosemia, doença do xarope do bordo, homocistinúria, deficiência de biotinidase e outros tem sido triados em alguns lugares. Em 1992, nos iniciamos a triagem neonatal para aminoacidopatias e hipotireoidismo congênito, utilizando a cromatografia em camada delgada e o imunoenensaio fluorimétrico (com hTSH) para detectar, respectivamente, elevações de aminoácidos e níveis de TSH acima do normal (30mili UI/l). Dois casos de hipotireoidismo congênito, um caso de fenilcetonúria e três casos de tirosinemia neonatal transitória foram diagnosticados e tratados dentre 6000 amostras analisadas. Apesar de preliminares, estes resultados demonstram a eficiência do programa. Portanto é possível que estudos como o nosso devam ser estendidos para outras maternidades e sejam mais convenientes do que screening em massa, pela difícil implementação em países em desenvolvimento e com vasta área geográfica como o Brasil.