

Um estudo piloto sobre triagem neonatal para aminoacidopatias e hipotireoidismo congênito foi iniciado em 1992 no HCPA. Todos recém-nascidos deste hospital tiveram amostras de sangue coletadas em papéis de filtro, do 5º ao 909 dia de vida. O sangue foi testado para aumento de TSH, usando o Kit Delfia hTSH e para elevações de aminoácidos usando cromatografia de camada delgada unidimensional em placas de celulose. Foram testados 4330 indivíduos até o momento. Vinte casos com TSH acima do normal ( $30 \text{ mIU/L}$ ) foram retestados em soro para TSH e T4. Devido à burocracia característica do subdesenvolvimento, o tratamento (hormônio tireoideô) começou somente com dois meses de idade, quando os sintomas já aparecem. Um resultado anormal de cromatografia de aminoácidos foi verificado em 12 recém-nascidos (8 casos de tirosina elevada, 1 caso de fenilalanina, 2 de glicina e 1 de valina), que foram retestados através de nova coleta de amostras. A quantificação de aminoácidos nestas novas amostras foi normal, exceto para 3 casos. Nós detectamos um caso de fenilcetonúria clássica e 2 casos de tirosinemia neonatal transitória. O paciente fenilcetonúrico passou a receber dieta com pouca fenilalanina aos 14 dias de idade e os indivíduos com tirosinemia transitória foram colocados em uma dieta com restrição proteica com suplementação de ácido ascórbico. Acreditamos que programas de screening em massa neonatal para distúrbios metabólicos em países em desenvolvimento, com vasta área geográfica e em crise econômica, como o Brasil, são justificáveis e contribuirão para elucidar a incidência de Erros Inatos. PROPESP