

## **DETECÇÃO E MONITORAMENTO DE AMINOACIDOPATIAS EM PACIENTES BRASILEIROS DE ALTO RISCO**

Coordenador: MOACIR WAJNER

Autor: MARJORIE MÜLLER VELHO

Introdução: As aminoacidopatias são erros inatos do metabolismo ou do transporte de aminoácidos (AAs), caracterizados bioquimicamente pelo acúmulo de AAs específicos no sangue e nos tecidos dos pacientes afetados. Quando não tratadas adequadamente, as aminoacidopatias manifestam-se principalmente por encefalopatia progressiva, retardo mental, convulsões e distúrbios do comportamento. O diagnóstico das aminoacidopatias é realizado no Serviço de Genética Médica do HCPA, através da quantificação dos AAs por cromatografia líquida de alta eficiência (HPLC). Objetivos: Descrever os resultados obtidos na dosagem de AAs por HPLC no HCPA, no período de janeiro a julho de 2010. Materiais e Métodos: Foram analisadas, no período, 493 amostras de plasma, urina ou líquido. Os AAs foram quantificados utilizando-se uma coluna em fase reversa com derivatização pré-coluna e detector de fluorescência. Resultados e conclusões: Das amostras testadas, 63 eram de 36 pacientes já diagnosticados com aminoacidopatias em monitoramento do tratamento, incluindo portadores de doença do xarope do bordo, fenilcetonúria, e homocistinúria. No restante das amostras, foram diagnosticadas 5 aminoacidopatias, sendo 2 casos de doença do xarope do bordo, 1 caso de homocistinúria, 1 caso de atrofia girata e 1 caso de hiperglicinemia não cetótica. Os sintomas clínicos apresentados pelos pacientes incluíam hipotonia, convulsões, retardo neuropsicomotor e hepatomegalia. Tendo em vista a possibilidade de terapia efetiva para boa parte das aminoacidopatias, torna-se importante um melhor conhecimento destas desordens, principalmente de suas manifestações clínicas e laboratoriais, para que sejam feitos precocemente o diagnóstico e a instituição do tratamento.