

DETERMINAÇÃO DE ACILCARNITINAS E AMINOÁCIDOS EM SANGUE POR ESPECTROMETRIA DE MASSAS EM TANDEM NO HCPA

Coordenador: CARMEN REGLA VARGAS

Autor: Giovanna Webster Negretto

Introdução: Os níveis alterados de aminoácidos, carnitina livre e acilcarnitinas no sangue podem ser um indicativo de vários erros inatos do metabolismo (EIM) como aminoacidopatias, acidemias orgânicas e defeitos de beta-oxidação de ácidos graxos. Além disso, a determinação dos níveis de acilcarnitinas e aminoácidos também podem ser de grande valia para o acompanhamento de tratamento e ou monitoramento de pacientes portadores destes distúrbios metabólicos. A Espectrometria de Massas em Tandem (MS/MS) vem sendo utilizada no HCPA na determinação de acilcarnitinas e aminoácidos em sangue total em papel filtro, sendo um método bastante rápido, sensível e específico. **Objetivos:** Descrever os resultados obtidos na dosagem de acilcarnitinas e aminoácidos por MS/MS no HCPA em pacientes com suspeita de EIM, no período de janeiro a julho de 2010. **Materiais e Métodos:** Foram analisadas no período 529 amostras de sangue em cartão no Serviço de Genética Médica do HCPA. A dosagem de aminoácidos e acilcarnitinas através do método de cromatografia líquida associada à espectrometria de massas em Tandem (MS/MS) envolve a extração de sangue impregnado em papel filtro com uma solução contendo padrões internos marcados com isótopos estáveis e a resposta de cada analito em relação ao seu respectivo padrão interno marcado é proporcional a sua concentração. **Resultados e conclusões:** Das 529 amostras testadas, duas foram diagnosticadas como acidemia glutárica tipo II, apresentando um característico aumento generalizado das acilcarnitinas de cadeia curta, média e longa e uma, como acidemia isovalérica, apresentando níveis elevados de isovalerilcarnitina (C5) e da razão isovalerilcarnitina e acetilcarnitina (C5/C2). Sendo assim, a determinação de aminoácidos e acilcarnitinas por MS/MS, possibilita a identificação adequada dos EIM, através de um método rápido, sensível e específico, corrigindo o provável sub-diagnóstico hoje verificado nas doenças do metabolismo intermediário e permite instituir precocemente o tratamento nos casos em que ele é possível. Nos casos em que o tratamento não é mais possível, as famílias podem se beneficiar da detecção precoce de novos casos e/ou da sua prevenção através da identificação de portadores em risco e do aconselhamento genético.