

## **TRIAGEM NEONATAL DE ERROS INATOS DO METABOLISMO POR ESPECTROMETRIA DE MASSA**

Coordenador: CARMEN REGLA VARGAS

Autor: ROBERTA SCHAEFER SIEBEL

Esta atividade de extensão teve como objetivo estabelecer padrões de análise de aminoácidos e de acilcarnitinas em sangue de cartão pelo método de espectrometria em massa in tandem (LC/MS/MS) e estabelecer metodologia laboratorial adequada para o diagnóstico de erros inatos do metabolismo (EIM) de aminoácidos, ácidos orgânicos e defeitos de beta-oxidação mitocondrial. Foram utilizadas para o estudo 16 amostras de sangue total em cartão, obtidas junto ao Serviço de Genética Médica da Universidade de Porto (Portugal), conhecidamente positivas para defeitos na oxidação de ácidos graxos, acidemias orgânicas e aminoacidopatias. Para estabelecer valores de referência para o laboratório, foram feitas amostras de 50 indivíduos saudáveis com idade de até 30 dias e foram calculadas as médias e os percentis 5 e 95%. Das 16 amostras analisadas, 11 (68,75%) tiveram confirmação das doenças quando comparadas com o diagnóstico feito na universidade de Porto (Portugal). Nas outras 5 amostras o perfil dos analitos estava correto, evidenciando o sucesso na realização das análises. Nessas amostras em que o diagnóstico obtido no Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA) foi diferente daquele de Portugal, análises complementares foram necessárias. A implantação da dosagem de aminoácidos e de acilcarnitinas em sangue em cartão, realizada neste estudo e pioneira no Brasil para atendimento SUS, torna-se essencial para estabelecer prevalência de aminoacidopatias, acidemias orgânicas e defeitos da beta-oxidação mitocondrial, permitindo o diagnóstico e o tratamento precoce de pacientes portadores dessas doenças.