

073

**DETECÇÃO DE ACIDEMIAS ORGÂNICAS NO BRASIL.** *Tatiana Moreira da Silva, Rafaela Ingrassia, Daniella de Moura Coelho, Estela Natacha Brandt Busanello, Anderson Büker Oliveira, Carmen Regla Vargas, Roberto Giugliani, Moacir Wajner (orient.)* (ULBRA).

**INTRODUÇÃO:** Normalmente as acidemias orgânicas (AO) são diagnosticadas por análise qualitativa de ácidos orgânicos na urina, que é uma metodologia relativamente cara para países em desenvolvimento. **OBJETIVO:** Analisar ácidos orgânicos por cromatografia gasosa / a espectrômetro de massa (CG/EM) em urina de pacientes com suspeita de desordens metabólicas. **MATERIAL E MÉTODOS:** De 1994 à 2007 analisamos por CG/EM amostras de urina de 6731 crianças com suspeita de AO e/ou outros erros inatos do metabolismo (EIM) no Serviço de Genética Médica do HCPA, em Porto Alegre. **RESULTADOS:** Diagnosticamos 219 casos de acidemias orgânicas (3, 25%) nas amostras analisadas. As desordens mais freqüentes foram acidemias lácticas (54), acidemia metilmalônica (34), acidemia glutárica tipo I (33), acidemia propiônica (18), acidemia 3-hidroxi-3-metil-glutárica (17), acidemia L-2-hidroxi-glutárica (9), deficiência de carboxilases múltiplas (9), acidemia isovalérica (7), acidemia glutárica tipo II (7), e outras acidemias orgânicas menos freqüentes (31). Os achados clínicos e laboratoriais mais proeminentes foram disfunção neurológica (67, 86%), acidose metabólica (40, 71%), hipo/hiper/distonia (32, 86%), hipoglicemia (24, 28%), vômitos (23, 57%), dificuldades de alimentação (16, 43%), atraso no desenvolvimento (15, 71%), hepatomegalia (15, 0%), e hiperamonemia (11, 43%). **CONCLUSÃO:** O diagnóstico de pacientes com AO só pode ser realizado após a instalação em nosso setor da tecnologia de CG/EM, que proporcionou também a detecção de outros EIM. Esses diagnósticos nos permitiram a instituição rápida de tratamento nos afetados, proporcionando um melhor prognóstico para nossos pacientes, justificando ainda mais o estabelecimento de tais técnicas, apesar dos custos extras envolvidos.