

Sessão 33

Bioquímica III

336

FREQUÊNCIA DE ACIDURIAS ORGÂNICAS EM PACIENTES BRASILEIROS. *Gustavo Ferreira., Carmen Regla Vargas, Ana Paula Luft., Alethéa Barschak, Vânia Pulrolnik., Lisana Sirtori, Marina Chiochetta., Gislane Domingues., Ricardo Pires, Maria Tereza Sanseverino, Júlio Leite., Roberto Giugliani, Moacir Wajner e Janice Carneiro Coelho* (Serviço de Genética Médica do HCPA- Porto Alegre).

Acidúrias orgânicas são erros inatos do metabolismo (EIM) bioquimicamente caracterizados pelo acúmulo tecidual de ácidos orgânicos. Desde 1993, temos investigado essas desordens em pacientes encaminhados ao Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre / Brasil. A urina destes pacientes foi analisada por cromatografia gasosa (CG) ou esta acoplada a espectrometria de massa (CG/EM) durante o período de janeiro de 1993 a junho de 2001. Oitenta e sete casos (0,74%) de acidurias orgânicas foram diagnosticadas entre 11.725 indivíduos encaminhados com suspeita de EIM. Deste total, amostras de 1.926 indivíduos foram enviadas para análise de ácidos orgânicos, resultando em 4,5% (87) de casos positivos. As seguintes acidemias orgânicas foram identificadas: acidemia láctica (24), acidemia metilmalônica (13), acidemia 3-hidróxi-3-metil glutárica (10), acidemia glutárica tipo I (9), acidemia propiônica (7), acidemia glutárica tipo II (5), acidemia isovalérica (4), aciduria 3-metilglutacônica (3), acidemia D-glicérica (1), deficiência de biotinidase (2), deficiência de cetotiolase (1), deficiência de holocarboxilase (2), deficiência no transportador de carnitina (1), deficiência da lipoamida desidrogenase (1), aciduria D-2-hidroxi-glutárica (1), deficiência da acil-CoA desidrogenase de cadeia longa (1), alcaptonúria (1) e deficiência de glutatona sintetase (1). Os diagnósticos foram confirmados no exterior pelo perfil de ácidos orgânicos e em alguns por ensaios enzimáticos. Enfatizamos a alta frequência de aciduria 3-hidróxi-3-metil glutárica detectada. (Fapergs, CNPq, PRONEX II, Propesq-UFRGS).