

**TRIAGEM NEONATAL DE DISTURBIOS METABÓLICOS NO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE.** *Patricia Barbosa, Janice Coelho, Ricardo Piress, Moacir Wajner, Ana S. Goldbeck, Roberto Giugliani* (Serviço de Genética Médica do HCPA, UFRGS).

Testes de Triagem Neonatal, ou Teste do Pezinho, são exames realizados em recém-nascidos, capazes de detectar algumas doenças genéticas graves que podem ser eficazmente tratadas. Este trabalho teve como base 21004 crianças nascidas no Hospital de Clínicas de Porto Alegre, no período compreendido entre dezembro de 1991 à junho de 1999. Foram investigadas, através de cromatografia em camada delgada, as aminoacidopatias (dentre elas, as hiperfenilalaninemias, as tirosinemias e as hiperleucina/isoleucina/valinemias, conhecido como xarope do bordo) e por uma reação imunofluorimétrica, o hipotireoidismo congênito. Estas doenças são graves, e se não tratadas levam a um severo retardo mental. Em nossa amostra, foram encontrados 1 caso de Fenilcetonúria clássica (1:21004), 2 casos de hiperfenilalaninemia transitória (1:10502), 6 casos de tirosinemias transitórias (1:3500), 4 casos de hipotireoidismo congênito (1:5251) e 1 caso de xarope do bordo (1:21004). Estes dados estão de acordo com os relatos da literatura. Os exames realizados foram sensíveis, e o tratamento oferecido aos afetados resultou em diminuição das concentrações séricas dos aminoácidos correspondentes, bem como na diminuição do nível de TSH em casos de hipotireoidismo congênito, proporcionando a estas crianças um desenvolvimento físico e intelectual normal. (CNPq/UFRGS).