

DETECÇÃO DE AMINOACIDOPATIAS EM PACIENTES BRASILEIROS DE ALTO RISCO.

Vargas, C.R., Wajner, M., Giugliani, R., Coelho, J.C., Burin, M.G., Domingues, G.S., Nicoláo, L.L., Sirtori, L.R., Ferreira, G.C., Chiochetta, M., Deon, M., Sitta, A., Goulart, L.S., Sommer, B., Klein, R. Serviço de Genética Médica/HCPA/UFRGS.

As aminoacidopatias são erros inatos do metabolismo ou transporte dos aminoácidos São caracterizados bioquimicamente pelo acúmulo de aminoácidos em diferentes tecidos e clinicamente por encefalopatia progressiva, retardo mental, convulsões, distúrbios do comportamento e outros sintomas. Foram analisados durante o período de 1992 a julho de 2002 um total de 850 pacientes de alto risco, cujas amostras de plasma e urina foram encaminhadas para triagem de erros inatos do metabolismo. Após detectadas alterações sugestivas de aminoacidopatias nos testes de triagem, as amostras foram encaminhadas para a análise quantitativa de aminoácidos por HPLC. Utilizou-se uma técnica de coluna em fase reversa (ODS) com derivatização pré-coluna (orto-ftaldialdeído + mercaptoetanol) e detector de fluorescência. Dentre os pacientes analisados foram diagnosticados 38 casos de homocistinúria, 22 de cistinúria, 35 de doença da urina do xarope do bordo, 12 de hiperglicemia não-cetótica, 2 de deficiência da ornitina transcarbamilase, 1 de citrulinemia e 1 de deficiência de piridoxina. Os casos de fenilcetonúria e tirosinemia não foram incluídos neste estudo, uma vez que a detecção dessas doenças é feita rotineiramente pelo método da espectrofluorescência. Cento e onze (13.1%) aminoacidopatias foram diagnosticadas pelo método da cromatografia líquida de alto desempenho entre 850 pacientes de alto risco investigados, confirmando a alta frequência de aminoacidopatias entre os erros inatos do metabolismo detectados em grupos de alto risco. Apoio: CAPES, FAPERGS, CNPq, PROPESQ/UFRGS.