

eP1204**Erros inatos do metabolismo de ácidos orgânicos em pacientes brasileiros**

Daniella de Moura Coelho, Angela Sitta, Aline Kayser, Tatiane Grazieli Hammerschmidt, Janine Machado da Silva, Carmen Regla Vargas, Moacir Wajner - HCPA

Introdução: As acidúrias orgânicas constituem um grupo de erros inatos do metabolismo (EIM) bioquimicamente caracterizados pelo acúmulo de ácidos orgânicos nos tecidos e líquidos biológicos dos pacientes afetados. Juntamente com as aminoacidopatias, são os EIM mais frequentes em crianças severamente enfermas. O diagnóstico das acidúrias orgânicas é fundamentalmente laboratorial e feito através da identificação de padrões anormais de ácidos orgânicos, especialmente na urina, por cromatografia gasosa acoplada à espectrometria de massas (GC/MS). **Objetivos e métodos:** Desde 1993, o Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (SGM-HCPA) vem realizando o diagnóstico de acidúrias orgânicas em pacientes de alto risco. Neste trabalho, apresentamos o perfil clínico e laboratorial das acidúrias orgânicas diagnosticadas em um período de 10 anos (2006 a 2016) no Laboratório de Análise de Metabólitos do SGM-HCPA. **Resultados:** Neste período, foram analisados os ácidos orgânicos urinários, por GC/MS, de 11202 amostras suspeitas de EIM, provenientes da maioria dos estados brasileiros, e acidúrias orgânicas foram diagnosticadas em um total de 276 casos (2,5% das amostras analisadas). As seguintes acidúrias orgânicas foram as mais frequentemente detectadas: acidúria láctica (64), acidúria glutárica tipo 1 (59), acidúria metilmalônica (40), acidúria 3-hidroxi-3-metil-glutárica (25), acidúria L-2-hidroxi-glutárica (15), acidúria isovalérica (12) e acidúria propiônica (12). Dentre as alterações laboratoriais apresentadas pelos pacientes diagnosticados, as mais comuns foram acidose metabólica, acidemia láctica e hipoglicemia, enquanto que os sinais clínicos mais comuns foram retardo neuropsicomotor, convulsões e alterações no tônus muscular. **Conclusões:** Tendo em vista a elevada frequência das acidúrias orgânicas na população brasileira, torna-se importante seu melhor conhecimento, principalmente por parte dos profissionais da medicina, visto que existe a possibilidade de terapia efetiva para boa parte delas, principalmente quando diagnosticadas precocemente. O diagnóstico precoce propicia um melhor prognóstico e a diminuição da morbidade e mortalidade. Além disso, mesmo para os casos em que não há terapia eficaz, o diagnóstico correto também permite a realização do aconselhamento genético para futuras gestações. **Palavras-chaves:** erros inatos do metabolismo, acidúrias orgânicas