



Evento	Salão UFRGS 2020: SIC - XXXII SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2020
Local	Virtual
Título	INVESTIGAÇÃO DIAGNÓSTICA DE ACIDEMIAS ORGÂNICAS E AMINOACIDOPATIAS EM PACIENTES DE ALTO RISCO NO BRASIL
Autor	VITÓRIA VOLFART DA ROCHA
Orientador	CARMEN REGLA VARGAS

INVESTIGAÇÃO DIAGNÓSTICA DE ACIDEMIAS ORGÂNICAS E AMINOACIDOPATIAS EM PACIENTES DE ALTO RISCO NO BRASIL

Vitoria Volfart^a, Carmen Regla Vargas^{a,b,c,d}

^a Faculdade de Farmácia – UFRGS

^b Programa de Pós Graduação em Ciências Farmacêuticas – UFRGS

^c Programa de Pós Graduação em Ciências Biológicas, Bioquímica – UFRGS

^d Serviço de Genética Médica - HCPA

RESUMO

Justificativa: Acidemias orgânicas e aminoacidopatias são grupos frequentes de erros inatos do metabolismo (EIM), causados por mutações em genes específicos que levam à deficiência severa da função enzimática com efeitos deletérios importantes para o metabolismo de aminoácidos, carboidratos ou lipídios. Como um número considerável desses distúrbios é potencialmente tratável quando diagnosticado em um estágio inicial da vida, o diagnóstico é crucial para os pacientes. **Objetivo:** Considerando o exposto, o presente trabalho tem como objetivo verificar e descrever a prevalência de acidemias orgânicas e aminoacidopatias em pacientes sintomáticos encaminhados ao Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre entre os anos de 2006 a 2016. **Resultados e discussão:** Foram analisadas amostras de sangue e urina de 21.800 pacientes com suspeita de aminoacidopatias ou acidemias orgânicas processadas pelas técnicas analíticas de cromatografia líquida de alta eficiência para quantificação de aminoácidos em plasma e urina, e cromatografia gasosa acoplada à espectrometria de massas para detecção de ácidos orgânicos em urina. A análise de aminoácidos e acilcarnitinas em sangue impregnado em papel filtro por espectrometria de massas em tandem foi realizada em alguns casos. No período estudado foram diagnosticados 258 casos de acidemias orgânicas e 117 casos de aminoacidopatias, sendo Acidemia Lática e Doença da Urina do Xarope de Bordo as mais prevalentes, respectivamente. Uma vez realizado o diagnóstico, os pacientes foram prontamente submetidos aos tratamentos disponíveis, com clara redução de mortalidade e morbidade. **Conclusão:** Os dados obtidos são de suma importância para que pediatras e geneticistas obtenham conhecimento de prevalência dessas doenças, como também para os futuros programas de triagem neonatal que estão em expansão no Brasil e no mundo.