

466

**DIAGNÓSTICO DE ACIDEMIAS ORGÂNICAS EM PACIENTES DE ALTO RISCO NO BRASIL.** *Anderson Búker de Oliveira, Daniella M Coelho, Graziela Schmitt, Estela Busanello, Anelise M de Carvalho, Graziela Torres, Roberto Giugliani, Carmen R Vargas, Moacir Wajner (orient.)*

(ULBRA).

Durante o período de janeiro de 2004 a dezembro de 2005 analisamos amostras de sangue e urina de 1311 pacientes com sintomatologia compatível com acidemias orgânicas. Foram diagnosticados 40 casos (3, 0%) destas doenças, sendo elas: acidemia láctica (9 casos), acidemia glutárica tipo I (3 casos), acidemia metil-malônica (8 casos), deficiência biotinidase (1 caso), defeitos de  $\beta$ . Oxidação (1 caso), acidemia 3-OH-3-Me-glutárica (5 casos), acidemia L-2-hidroxiglutárica (5 casos), acidemia isovalérica (1 caso), acidemia propiônica (3 casos), deficiência de carboxilases múltiplas (4 casos) Os sinais clínico-laboratoriais mais frequentes nos pacientes diagnosticados com acidemias orgânicas foram disfunção neurológica nas suas mais variadas formas (coma, convulsões, ataxia, hipotonia, etc), acidose metabólica, hipoglicemia, vômitos, hepatopatia e disfunção respiratória. A detecção destes distúrbios metabólicos é importante em nosso meio, pois possibilita a curto prazo o tratamento eficiente dos afetados, além de permitir o aconselhamento genético e o diagnóstico pré-natal para futuras gestações. Entretanto, em um país deficiente em recursos como, é importante fazer uma seleção clínica rigorosa para o encaminhamento dos pacientes a serem analisados para o diagnóstico dessas doenças devido ao custo elevado da análise de ácidos orgânicos. (PIBIC).