

PREVALÊNCIA PARA ERROS INATOS DO METABOLISMO EM PACIENTES DE ALTO RISCO ENCAMINHADOS PELO HOSPITAL GERAL (HG)/AMBULATÓRIO CENTRAL (AMCE)/UCS

Alisson Roberto Teles (bolsista), Jovana Mandelli (orientadora), Maria do Carmo Mattana, Breno Fauth de Araújo, Valter Teixeira da Motta (pesquisadores), Ramon Ferreira (bolsista) - Depto. de Ciências Biomédicas/Centro de Ciências Biológicas e da Saúde/UCS - alisson.teles@terra.com.br

O presente trabalho visa, através de um estudo transversal, determinar a prevalência de Erros Inatos do Metabolismo (EIM) em pacientes com sinais e/ou sintomas de EIM, atendidos pelos serviços de Pediatria, Neuropediatria e Neonatologia do HG/AMCE. A proporção estimada é de que 1:1000 indivíduos, seja acometido por algum tipo de EIM, sendo que estimativa aumenta cerca de 200 vezes quando se estuda indivíduos pertencentes ao grupo de risco (com sinais e/ou sintomas que sugiram EIM). Entre os achados que sugerem EIM, pode-se citar: retardo mental, regressão neuromotora e outros sinais neurológicos inespecíficos. Serão coletados 30 mL de urina e 5mL de sangue periférico total heparinizado dos pacientes selecionados, nos quais aplicar-se-ão testes de triagem básica e avançada. Constituem os seguintes testes: Benedict, Dinitrofenil-hidrazina, p-Nitroanilina, Cianeto-nitropussiato, Nitrosonaftol, Brometo de CMTA, Cloreto férrico, Azul de Toluidina e Cromatografias em camada delgada. Os testes de triagem positivos serão encaminhados para dosagem quantitativa do metabólito em questão e/ou dosagem da enzima deficiente no laboratório de EIM no Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), a fim de que o paciente possa receber diagnóstico definitivo. Os testes laboratoriais serão submetidos a cegamento, processando amostras especificamente identificadas. Os processamentos da urina e do sangue seguirão as normas recomendadas para a determinação dos testes de triagem. A análise estatística será realizada pelo pacote SPSS. Secundariamente aos resultados obtidos, poder-se-á fornecer atendimento adequado aos pacientes diagnosticados com EIM e aconselhamento genético às suas famílias.

Palavras-chave: Erros Inatos do Metabolismo, Triagem, Distúrbios Neuropsicomotores

Apoio: UCS, Serviço de Genética Médica do HCPA