

**127** DETECÇÃO DE ERROS INATOS DO METABOLISMO EM PACIENTES DE ALTO RISCO. Joice Zuckermann, Maria Luiza Barth, Janice Dutra, Rodrigo Barros, Ricardo Pires, Maira Burin, Daniela Sakos, Moacir Wajner e Roberto Giugliani. (Departamento de Bioquímica, Instituto de Biociências e Unidade de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Universidade Federal do Rio Grande do Sul).

Os erros inatos do metabolismo compreendem defeitos bioquímico de síntese, degradação, armazenamento e transporte de moléculas no organismo. Sendo os EIM um número grande (mais de 300) e heterogêneo de doenças, individualmente raras, sua detecção exige a aplicação de testes de triagem sensíveis e poucos específicos, que permitam identificar os casos que devem ser investigados por métodos mais sofisticados. Durante o período de janeiro a junho de 1989, 274 pacientes considerados de alto risco para apresentar um EIM foram avaliados através da aplicação de testes químicos na urina (Benedict, cloreto férrico, dinitrofenilhidrazina, nitrosonaftol, cianeto-nitroprussiato, p-nitroanilina e brometo de cetil-trimetil-amônio), os quais permitiram a identificação de 7 afetados (2,5%). Esses pacientes e suas famílias foram encaminhados para o tomada das medidas de tratamento e prevenção (aconselhamento genético e diagnóstico pré-natal) disponíveis. Os autores concluem que esses testes, embora simples e econômicos, devem ser acompanhados de outros procedimentos para que os EIM sejam detectados na frequência esperada (entre 7 e 12%) para grupos de alto risco. (CNPq, FAPERGS, PROPESP-UFRGS)