

373

**SINAIS E SINTOMAS DE ERROS INATO DO METABOLISMO MAIS FREQUENTES NAS CRIANÇAS INTERNADAS NO HCPA NO ANO 2000 E SUBMETIDAS A AVALIAÇÃO METABÓLICA.** *Christine Rachele Prescendo Chaves, Silvane Gotardo, Janice Carneiro Coelho* (Departamento de Genética e Bioquímica, IB e ICBS, UFRGS e Serviço de Genética Médica, HCPA).

Os Erros Inatos do Metabolismo (EIM) são desordens metabólicas que afetam enzimas envolvidas em reações fundamentais ao funcionamento do organismo. Quando estas enzimas estão defeituosas ou insuficientes ocorrem danos, que são causados pelo acúmulo do substrato, pela produção de metabólitos tóxicos ou pela ausência da enzima. Os EIM podem variar desde os assintomáticos até os tão severos que resultam em morte neonatal. Entretanto, seus sinais e sintomas são muito variados e na maioria das vezes também são observados em outras doenças, o que contribui para dificultar o diagnóstico. Nosso estudo teve por objetivo verificar quais são os sintomas de EIM prevalentes no grupo de crianças internadas nos Serviços de Pediatria e Neonatologia do HCPA no ano 2000 e que foram encaminhadas para investigação metabólica no Serviço de Genética Médica (SGM) do HCPA. Os dados foram coletados da ficha de acompanhamento do paciente do SGM. Foram analisadas 76 crianças, sendo que os sintomas mais frequentes nessa amostra foram: retardo do desenvolvimento neuropsicomotor e outras alterações neurológicas (24%), alterações hepáticas e digestivas (21%), convulsões (14%), hepato e/ou esplenomegalia (11%), alterações no comportamento (8%), hipoglicemia (5%) e regressão neurológica (2%). Esses resultados estão de acordo com aqueles observados na literatura para populações de alto risco para EIM. (CNPq, PROPESq, GPPG/HCPA).