

378

ERROS INATOS DO METABOLISMO DIAGNOSTICADOS EM CRIANÇAS INTERNADAS NO HCPA NO ANO 2000. *Silvane Gotardo, Janice Carneiro Coelho e Roberto Giugliani* (Departamentos de Genética e Bioquímica, IB e ICBS, UFRGS e Serviço de Genética Médica, HCPA).

Os erros inatos do metabolismo (EIM) são desordens bioquímicas em que um defeito ou ausência em uma proteína produz um bloqueio metabólico que pode ter consequências patológicas ou não. Atualmente existem mais de 500 EIM, sendo relativamente raros individualmente, embora frequentes em seu conjunto (1:1000 nascidos vivos). Os danos e o aparecimento dos sintomas clínicos são causados pelo acúmulo de substratos, metabólitos tóxicos ou pela deficiência do produto da reação enzimática. Na maior parte dos casos, os sintomas são muito variados e também observados em outras patologias, o que dificulta o diagnóstico. Este trabalho teve por objetivo verificar a incidência de EIM diagnosticados em crianças internadas no HCPA e a idade em que o diagnóstico foi estabelecido. Foram avaliadas 76 crianças de 0 a 12 anos, internadas nos Serviços de Pediatria e Neonatologia do HCPA durante o ano 2000, e encaminhadas para avaliação metabólica no laboratório de EIM do Serviço de Genética Médica (SGM). Os dados foram coletados das fichas de acompanhamento dos pacientes do SGM. Na amostra estudada, 4% das crianças tinham um EIM. Os EIM identificados foram: 1 caso de tirosinemia e 2 casos de glicogenose tipo I. Todas as crianças diagnosticadas tinham menos de 1 ano de idade. O prognóstico destas doenças depende de um diagnóstico precoce, pois para os dois EIM encontrados, existe um tratamento específico. O estabelecimento do diagnóstico em idade precoce, demonstra a atenção e preocupação da equipe de saúde. (CNPq, PRONEX, GPPG/HCPA).