

## Trabalhos Científicos

**Título:** Caracterização Clínica De Pacientes Com Acidemias Orgânicas: Desafios Das Novas Doenças Raras Na Triagem Neonatal Brasileira.

**Autores:** JOSE ARAÚJO DE OLIVEIRA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO/UNIFESP), BEATRIZ JURKIEWICZ FRANGIPANI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO/UNIFESP), RENATA BERNARDES DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO/UNIFESP), SUFIN YAP (DEPARTMENT OF INHERITED METABOLIC DISEASES, SHEFFIELD CHILDREN'S HOSPITAL), ANA MARIA MARTINS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO/UNIFESP), VÂNIA D'ALMEIDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO/UNIFESP)

**Resumo:** As acidemias orgânicas (AOs) são um conjunto de doenças raras que envolvem a via metabólica de algum aminoácido, carboidrato e ácidos graxo. Os pacientes apresentam recusa alimentar, vômitos, letargia, hipotonia, convulsões e coma no período neonatal. Recentemente, esse grupo de doenças foi incluído na triagem neonatal brasileira. O objetivo do trabalho foi caracterizar do ponto de vista clínico uma amostra de brasileiros com AOs. Este é um estudo transversal de 26 anos de um centro de referência em erros inatos do metabolismo. Participaram 26 pacientes brasileiros com AOs de 24 famílias (14 do sexo masculino e 12 do feminino) com 7 tipos de acidemias: metilmalônica (MMA, n=8), propiônica (PA, n=5), isovalérica (IVA, n=2), glutárica tipo I (GAI, n=3), glutárica tipo II (GAII, n=2), leucinose (MSUD, n = 5) e acidemia D-glicérica (DGA, n = 1). A mediana de idade dos sintomas das doenças e diagnóstico foi de 42 dias (1 a 720 dias) e 9,1 anos (1,9 a 22 anos), respectivamente. As principais características clínicas foram atraso no desenvolvimento/deficiência intelectual (DI) em 19 pacientes (73, %, 5 MSUD, 6 MMA, 2 GAI, 1 GAII, 2 PA, 2 IVA, 1 DGA). Convulsões em 20 pacientes (76,9%, 5 MSUD, 4 MMA, 1 GAI, 1 GAII, 1 DGA, 2 IVA e 3 PA). Coma, hipotonia e vômitos foram observados em 9 pacientes (34,6%, 5 MSUD, 2 MMA, 1 GAI e 1 GAII). A hiperamonemia foi observada em 11 pacientes (42,3%, 5 MSUD, 4 MMA e 2 PA). A morte ocorreu em 4 (15,3%: 2 MSUD e 2 PA). A conclusão do trabalho permite inferir que há um atraso entre o aparecimento dos primeiros sinais e sintomas com o diagnóstico desses pacientes, causando complicações clínicas e metabólicas, demonstrando a suma importância de um diagnóstico precoce para início imediato e tratamento desses pacientes brasileiros.