

*Bescow, Denis Reis de Assis, Cristina D. Castilhos, Maira G. Burin, Luiz C. S. da Silva, Andréia Sopelsa, Jurema F. de Mari, Janice Carneiro Coelho, Roberto Giugliani.* (Departamentos de Genética e de Bioquímica, Instituto de Biociências, UFRGS e Unidade de Genética Médica, HCPA).

Mutações genéticas podem levar à deficiência de uma proteína, geralmente enzimática alterando o metabolismo do indivíduo. Aos distúrbios gerados por estas mutações dá-se o nome de Erros Inatos do Metabolismo (EIM). Estes distúrbios são raros na população em geral, devendo portanto ser investigados em indivíduos que apresentam sinais ou sintomas que indiquem um EIM, chamados de indivíduos de alto risco. Entre janeiro de 1982 e março de 1995, amostras de 10.000 indivíduos de alto risco foram encaminhadas para investigação em nosso laboratório. Destes, 9901 indivíduos tiveram sua investigação completa até abril de 1995, sendo que nós confirmamos uma desordem no metabolismo em 741 deles (7,5%). Quase a metade destes indivíduos apresentaram uma Doença Lisossômica de Depósito (369), que estão relacionadas com o metabolismo de lipídios. Um distúrbio no metabolismo de aminoácidos foi detectado em 252 indivíduos, 32 possuíam um defeito no metabolismo de glicídios e 30 no metabolismo de ácidos orgânicos. Outros distúrbios foram detectados em 58 indivíduos totalizando os 741 diagnósticos. A partir deste trabalho nós estamos desenvolvendo vários projetos de pesquisa de modo a coletarmos novas informações sobre aspectos clínicos, epidemiológicos, bioquímicos e moleculares dos EIM auxiliando também a desenharmos um perfil geográfico das desordens metabólicas no Brasil (CNPq, PROPESP/UFRGS, CAPES, FAPERGS e FIP/HCPA).