

**ERROS INATOS DO METABOLISMO (EIM) EM CRIANÇAS COM CONVULSÕES.** *CM Forcelini, LB Jardim, RF Pires, A Weiss, RCF Silva, IVD Shwartz, CR Vargas, M Wajner, AHH Nogueira* (Departamento de Medicina Interna, Faculdade de Medicina, UFRGS).

Para avaliar o papel dos EIM como uma causa de convulsões em crianças, foi realizado um estudo transversal que incluiu crianças com convulsões de causa desconhecida, com início antes dos 24 meses de vida. O estudo abarcou os pacientes atendidos durante 3 anos pelo Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. O protocolo inicial incluiu dosagens sanguíneas de sódio, cloro, glicose, lactato, amônia, gasometria arterial e cromatografia em papel de aminoácidos no sangue e na urina. Em alguns pacientes, um teste terapêutico com vitamina B6, via oral ou intravenosa, também foi realizado. Se algum destes testes fosse alterado, uma cromatografia gasosa de ácidos orgânicos e/ou um HPLC para quantificação de aminoácidos eram realizados em amostras congeladas de plasma e/ou urina. 32 crianças foram incluídas até agora, 24 destas com anormalidades nos exames iniciais. Nesta amostra, encontramos um caso de acidemia glutárica tipo I e um caso de doença da urina do xarope do bordo forma intermitente. Também foram diagnosticados um caso de glicogenose tipo III e um caso de lipofuscinose ceróide, mediante biópsias hepática e de pele. Entre os 5 pacientes submetidos ao teste com vitamina B6, houve um caso de deficiência de piridoxina. 19 crianças permanecem sem diagnóstico, mas em 8 delas o HPLC de aminoácidos foi anormal (diferentes quantidades de vários aminoácidos, não características de qualquer desordem). Apesar da ausência de diagnóstico na maioria desses pacientes, concluímos que a alta frequência de anormalidades nos aminoácidos foi uma indicação da existência de possíveis desordens metabólicas subjacentes, talvez relacionadas de modo causal com a epilepsia dessas crianças (FAPERGS).