

Bioquímica, UFRGS e Unidade de Genética, HCPA).

Nos países do Hemisfério Norte, praticamente todos os recém-nascidos têm sido submetidos rotineiramente à triagem neonatal para fenilcetonúria (PKU) e hipotireoidismo congênito (HC), assim como para galactosemia, deficiência de biotinidase, fibrose cística, homocistinúria e doença do xarope do bordo em alguns laboratórios. No final de 1992, iniciamos um programa piloto com o objetivo de identificar e tratar aminoacidopatias e hipotireoidismo congênito nos recém-nascidos do HCPA. Para tal fim, foram utilizadas a cromatografia em camada delgada para aminoácidos e dosagem de TSH em soro entre o quinto e o décimo dia de vida. Até o momento, foram testados 9686, abrangendo 88% de todos nascimentos ocorridos desde o estabelecimento do programa, sendo detectados dois casos de hipotireoidismo congênito, 1 caso de fenilcetonúria e 5 casos de tirosinemia neonatal transitória (TNT). Todos os pacientes afetados foram prontamente tratados, exceto o primeiro paciente, diagnosticado como HC, cujo tratamento foi iniciado com dois meses de vida. A importância deste estudo se comprova pela detecção precoce de tais distúrbios em nossa população, permitindo o tratamento e o aconselhamento genético, assim como o estabelecimento da prevalência dessas doenças em nosso meio, concluímos que tais programas devam ser estimulados em nosso meio e estendidos a outros hospitais que possuem maternidade. (CNPq, FAPERGS)