

Metodologias Básicas como Ferramentas de Pesquisa em Erros Inatos do Metabolismo

Gabriella Allegri Machado (PG)^{1*}, Vinicius Fonseca Leal (PG)¹, Heleno José Costa Bezerra Netto (PG)¹, Ruth Ellen Simoni (PQ)¹, Luiz Nelson Lopes Ferreira Gomes (PQ)¹, Wanise Maria de Souza Cruz (PQ)², Deyvison Ramos da Silva (TC)¹, Catarina Franco Arnaldo (TC)¹, Joana Fonseca de Moraes (TC)¹, Francisco Radler de Aquino Neto (PQ)¹, Fernanda Bertão Scalco (PQ)¹, Maria Lúcia Costa de Oliveira (PQ)¹

*gabiallegri@yahoo.com.br; labeim@iq.ufrj.br

1: Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ, Instituto de Química, LABEIM-LADETEC); 2: Universidade Federal Fluminense (UFF, Faculdade de Nutrição)

Palavras Chave: erros inatos do metabolismo, testes químicos, cromatografia, espectrometria de massas

Introdução

Erros Inatos do Metabolismo (EIM) são doenças genéticas metabólicas, provocadas por alterações das atividades funcionais de uma proteína devido à mutação de um gene. Essas doenças, quando não tratadas, resultam em graves problemas neurológicos e em muitos casos, em morte dos pacientes. Um diagnóstico precoce e instituição imediata de tratamentos específicos previnem ou minimizam as sequelas, melhorando a qualidade de vida dos pacientes. O LABEIM, desde 1988, trabalha nessa área, padronizando e desenvolvendo metodologias de análise de fluidos biológicos. Os protocolos de análise incluem: triagem metabólica para EIM, utilizando testes químicos qualitativos em urina para cetoácidos, substâncias redutoras, aminoácidos, entre outros e análise semiquantitativa de aminoácidos por cromatografia em papel circular. A técnica de cromatografia em camada delgada (CCD) é usada para análise de mono-, di-, oligossacarídeos neutros, sialoligossacarídeos, e glicosaminoglicanos (GAGs)². Para avaliação quantitativa de carnitina livre, GAGs, purinas, aminoácidos, ácidos orgânicos e derivados de colesterol as técnicas mais usuais são espectrofotométricas e cromatográficas como: CLAE-UV-VIS, CLAE-TI (troca iônica), CG-DIC e CG-EM. O objetivo do trabalho é mostrar o uso dessa diversidade de técnicas analíticas em amostras de indivíduos com hipótese clínica de EIM. Na figura 1 encontra-se a metodologia para investigação bioquímica de EIM realizada pelo LABEIM.

Resultados e Discussão

Foram encontrados mais de 350 casos de EIM após a análise de 8300 amostras de fluidos fisiológicos de 6300 pacientes. As desordens mais frequentes foram encontradas nos grupos dos GAGs, glicogênio, glicoproteínas, aminoácidos e ácidos orgânicos. Os resultados corroboram os dados da literatura que demonstram serem esses EIM os de diagnóstico mais frequente em laboratórios de referência nessa área^{1,3}. Todas as análises, mesmo

as mais simples, foram importantes, pois em muitos casos direcionaram a pesquisa do EIM sob suspeita, ou excluíram tal hipótese.

Conclusões

A utilização de ampla gama de técnicas básicas de análise química é essencial no direcionamento em pesquisa de EIM. O LABEIM é o único laboratório do Rio de Janeiro que atende a população carente; para isso, desenvolve a padronização e implantação rotineira de novas metodologias analíticas, priorizando análises de baixo custo e fácil execução, o que permite atender a grandes populações. Vale a pena ressaltar que no Brasil apenas 7 laboratórios realizam todos esses tipos de análises.

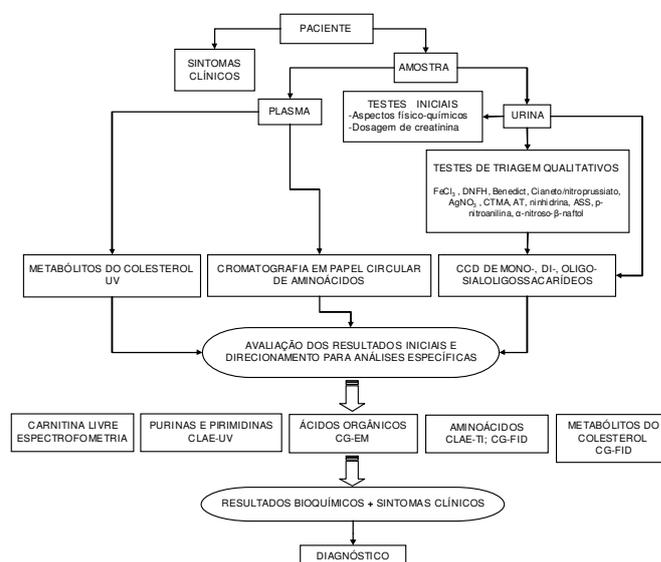


Figura 1: Metodologia de análise para investigação metabólica de EIM.

Agradecimentos

Capes, CNPq, FAPERJ, FUJB, GENZYME

¹ Oliveira, M. L.C. Estudo bioquímico e clínico de Erros Inatos do Metabolismo (EIM) de início precoce, Tese de Doutorado IQ/UFRJ, 2008.

² Hommes, F. A. *Techniques in diagnostic human biochemical genetics.* 1991.

³ Oliveira, M.L.C. *et al.* A Survey on Inborn Errors of Metabolism in 323 neonates from the state of Rio de Janeiro - Brazil. *Comm.Genet.*, v.5, p.257-261, 2002.