X CONGRESSO DA SBTEIM
SOCIEDADE BRASILEIRA DE TRIAGEM NEONATAL E ERROS INATOS DE METABOLISMO
III ENCONTRO DE SERVIÇOS DE REFERÊNCIA EM TRIAGEM NEONATAL
19 A 21 DE JUNHO DE 2025
FLORIANÓPOLIS - SC - CENTRO DE CONVENÇÕES CENTROSUL

Incidência de acidemias orgânicas, aminoacidopatias e defeitos de ß-oxidação de ácidos graxos através da triagem neonatal expandida na região de Ribeirão Preto, São Paulo

Philippe Pinheiro de Paiva[1]; Ana Vitoria Barban Margutti[1]; Isabela Spido Dias[2]; Tânia Maria Beltramini Trevilato[1]; José Simon Camelo Junior[3]

[1]Departamento de Puericultura e Pediatria da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto - USP; [2]Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto - USP; [3]Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto – USP

pppaiva@alumni.usp.br

INTRODUÇÃO:

Os erros inatos do metabolismo são doenças hereditárias que cursam com ausência ou anormalidade de uma enzima ou de seu cofator, provocando deficiência ou acúmulo de um metabólito (1). Apesar de raras, coletivamente sua incidência é significativa, com uma prevalência global de **1:1964** (2). A identificação precoce por **triagem neonatal** em muitos casos permite tratamentos para prevenir ou minimizar o efeito destas doenças, com demonstrada custo-efetividade (3).

OBJETIVO:

Definir a **incidência** de acidemias orgânicas, aminoacidopatias e defeitos de ß-oxidação de ácidos graxos por meio de **triagem neonatal expandida** em uma amostra de 40 mil papéis-filtro da área de abrangência do Serviço de Referência de Triagem Neonatal de Ribeirão Preto (norte e nordeste do Estado de São Paulo), com confirmação diagnóstica através de teste genético.

METODOLOGIA:

Triagem neonatal por **cromatografia líquida acoplada ao espectrômetro de massa em tandem** triplo quadrupolo, Xevo TQD-MS/MS®, Waters®, utilizando kits não derivatizados NeoBase® e NeoBase® 2, da PerkinElmer®.

Confirmação através de **análise genômica** de 357 genes relacionados às doenças raras, através de tecnologia Illumina no laboratório Mendelics.

Coleta entre o 3º e o 5º dia de vida, na triagem neonatal de rotina, encaminhado para o Centro de Referência de Triagem Neonatal

↓

Análise em espectrômetro de massa em tandem. Resultados alterados, foram **repetidos**. Se a alteração persistiu, uma **2ª amostra** foi solicitada à unidade de saúde de origem.

↓

Confirmada a **alteração na 2ª coleta**, houve **convocação** através da unidade de saúde de origem para atendimento ambulatorial, coleta de **urina** para análise dos **ácidos orgânicos** por GC-MS e sangue para investigação **molecular** por painel genético de doenças tratáveis.

↓

Confirmado o diagnóstico, foi realizado o **seguimento** multidisciplinar.

Estudo piloto: 504 exames, definição preliminar dos valores de cortes.

- 1 caso de **acidemia metilmalônica**.

RESULTADOS E DISCUSSÃO:

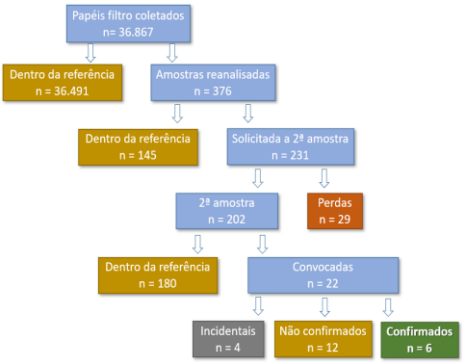

Tabela – Analito alterado, laudo da análise genômica e diagnóstico

Analito	Análise genômica	Diagnóstico
Cit	heterozigose composta ASS1	Citrulinemina Tipo I
Cit	heterozigose composta ASS1	Citrulinemina Tipo I
Leu e Val	heterozigose composta MMUT	Acidemia Metilmalônica*
Phe	heterozigose composta PAH	Fenilcetonúria
Phe, Phe:Tyr	heterozigose composta PAH	Fenilcetonúria
C5	heterozigose composta IVD	Acidemia Isovalérica
C5DC\C6OH	homozigose GCDH	Acidúria Glutárica Tipo I

*caso identificado no estudo piloto.

Incidência por nascidos vivos:

Acidemias orgânicas: **1:12.457**.

- **Acidemia metilmalônica**, **isovalérica** e **glutárica tipo I**: **1:36.867** cada.

Aminoacidopatias: **1:9.342**.

- **Citrulinemia tipo I** e **fenilcetonúria**: **1:18.433** cada.

Não foram identificados defeitos de β-oxidação dos ácidos graxos.

CONCLUSÃO:

Foram identificadas incidências de doenças metabólicas hereditárias em nossa região, proporcionando uma visão abrangente das necessidades de saúde nessa população específica. A identificação precoce dessas condições é complexa e exige o conhecimento técnico do processo, além do aprimoramento contínuo dos protocolos de triagem expandida.

REFERÊNCIAS:

1 El-Hattab, A. W. Inborn errors of metabolism. **Clinics in Perinatology**, v. 42, n. 2, p. 413-439, jun. 2015. Epub 2015 Apr 8.

2 Waters D, et al. Global birth prevalence and mortality from inborn errors of metabolism: a systematic analysis of the evidence. **J Glob Health**. 2018 Dec;8(2):021102.

3 Hamers, F. F.; Rumeau-Pichon, C. Cost-effectiveness analysis of universal newborn screening for medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency in France. **BMC Pediatrics**, v. 12, p. 60-69, jun. 2012.

Agradecimento final à **Profa. Dra. Lea Zanini Maciel**, responsável pelo Serviço de Referência de Triagem Neonatal de Ribeirão Preto, que gentilmente cedeu as amostras para análise.