

ERROS INATOS DO METABOLISMO: AVANÇOS NO DIAGNÓSTICO E DESAFIOS NO ACOMPANHAMENTO – UMA REVISÃO DE LITERATURA

Ebenézer de Mello Cruz^{1,2}; Sabrina da Silva Santos¹; Tiago Adrian de Moraes Silva¹; Lorena Monique da Silva Melo¹; Fernando Barbosa Brandão¹; Michelli Erica Souza Ferreira¹.

¹Curso de Medicina – Centro de Ciências de Imperatriz – Universidade Federal do Maranhão. ²Contato: ebenezer.mello@ufma.br

INTRODUÇÃO

Os erros inatos do metabolismo (EIM) constituem um grupo diverso de distúrbios genéticos caracterizados por alterações em enzimas, receptores ou mecanismos celulares envolvidos no metabolismo. Apesar de individualmente raros, esses erros apresentam incidência coletiva significativa, podendo afetar 1 a cada 1.000 nascidos vivos. De herança predominantemente autossômica recessiva, os EIMs costumam se manifestar de forma precoce, muitas vezes nas primeiras horas de vida, com quadros clínicos inespecíficos, que dificultam o diagnóstico.

OBJETIVO

Revisar os avanços no diagnóstico precoce dos EIM e discutir os principais desafios enfrentados no acompanhamento clínico dos pacientes.

METODOLOGIA



RESULTADOS

ESPECTROMETRIA DE MASSA EM TANDEM (MS/MS)

permite detectar dezenas de EIM em uma única gota de sangue

ANÁLISE GENÉTICA COM SEQUENCIAMENTO DE NOVA GERAÇÃO

aplicado para confirmar e caracterizar mutações genéticas, e quando feito a integração entre os testes aumentou a precisão do diagnóstico

EXAME DE SEQUENCIAMENTO DO EXOMA

embora menos eficaz do que MS/MS, ele mostrou ser útil como teste secundário, após triagem positiva no MS/MS

DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

O MS/MS tem a vantagem detecção de várias doenças e o NGS de auxiliar no aconselhamento genético e prognóstico, assim, é possível afirmar que o uso combinação é eficaz no diagnóstico precoce, mas ainda enfrenta barreiras de acesso, custo, e capacitação profissional, além do que o diagnóstico precoce não é sinônimo de prognóstico positivo, pois alguns pacientes, mesmo com tratamento precoce, apresentaram atraso no desenvolvimento, crises metabólicas e até óbito, como também precisa de mais estudos clínicos para padronizar o protocolo. Nesse sentido, o WES representa um avanço significativo para o diagnóstico EIM, principalmente como teste complementar após triagem inicial. No entanto, ainda não é adequado como triagem primária isolada devido à sua sensibilidade insuficiente, dessa forma, uma possível combinação com MS/MS pode oferecer diagnósticos mais precisos, personalização do cuidado e melhor prognóstico.

REFERÊNCIAS

- ADHIKARI, Aashish N. et al. The role of exome sequencing in newborn screening for inborn errors of metabolism. *Nature Medicine*, [S.l.], v. 26, n. 9, p. 1392–1397, 2020
- ZHANG, Ruixue et al. Spectrum analysis of inborn errors of metabolism for expanded newborn screening in a northwestern Chinese population. *Scientific Reports*, [S.l.], v. 11, n. 1, p. 1–10, 2021.
- ZHU, Jingying et al. Spectrum analysis of inborn errors of metabolism for expanded newborn screening in Xinjiang, China. *PeerJ*, v. 12, p. e18173, 2024.