



---

**Poster 22. DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO ESTUDADAS NA UNIDADE DE BIOQUÍMICA GENÉTICA**

**Autores:** *Carla Caseiro, Helena Ribeiro, Elisabete Silva, Célia Ferreira, Eugénia Pinto, Isaura Ribeiro, Sónia Rocha, Francisco Laranjeira, Domingos Sousa, Sara Pacheco, Fernanda Pinto, Dulce Quelhas, Lúcia Lacerda*

**Afilições:** Unidade de Bioquímica Genética (UBG), Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães (CGMJM), Centro Hospitalar do Porto (CHP), Porto, Portugal.

**Contatos:** Lúcia MWG Lacerda, PhD, Técnica Superior de Saúde, ramo de Genética, Assistente Principal, Responsável pela UBG, CGMJM, CHP. Telefone: +351 22 607 0315, + 351 22 60 70 317; Fax: +351 22 607 0399; E-mail: [lucia.wanzeller@gmail.com](mailto:lucia.wanzeller@gmail.com); [lucia.lacerda@insa.min-saude.pt](mailto:lucia.lacerda@insa.min-saude.pt)

**INTRODUÇÃO:** A Unidade de Bioquímica Genética (UBG) do Centro de Genética Médica Doutor Jacinto de Magalhães (CGMJM) resultou da agregação dos laboratórios de Enzimologia e Biologia Clínica. Na UBG têm sido estudadas doenças hereditárias do metabolismo, num total de 240, tendo desenvolvido as seguintes áreas: doenças lisossomais de sobrecarga, doenças peroxissomais, acidúrias orgânicas, aminoacidopatias, défices congénitos da glicosilação, metabolismo dos neurotransmissores, doenças mitocondriais, doenças do ciclo da ureia, ... Como único centro nacional de estudo de muitas destas patologias, tem prestado um serviço de diagnóstico a nível nacional, correspondendo também a pedidos do estrangeiro. Concomitantemente, sempre foi colocado empenho na atividade de investigação aplicada, bem como na oferta formativa.

**OBJETIVOS:** Neste trabalho pretende-se apresentar o resultado da atividade de diagnóstico da UBG nos cerca de 30 anos de existência.

**MATERIAL E MÉTODOS:** Foram estudados cerca de 65000 indivíduos. As metodologias utilizadas foram evoluindo ao longo do tempo, enquadrando-se em três tipos de abordagens: doseamento de metabolitos, determinação de atividades enzimáticas e biologia molecular.

**RESULTADOS:** Foram diagnosticados cerca de 1700 doentes, de 140 patologias diferentes. São apresentados os dados referentes à distribuição por patologias e dados epidemiológicos.

**CONCLUSÕES:** Tratando-se de doenças raras, o número de doentes diagnosticados é significativo. O aconselhamento genético e diagnóstico pré-natal oferecido às famílias de doentes tem contribuído para a diminuição de nascituros afetados por patologias incuráveis. Com o surgimento de terapias para um número crescente de patologias, o diagnóstico contribui para a minimização do desenvolvimento de lesões irreversíveis permitindo aos doentes, em muitos casos, uma boa qualidade de vida.