

## ACURÁCIA DIAGNÓSTICA DE PAINÉIS PARA ERROS INATOS DO METABOLISMO E DOENÇAS TRATÁVEIS

SPOLADOR Gustavo Marquezani, OLIVATI Caroline, CHUNG Christine Hsiaoyun, BARBOZA Suzane de Andrade, BARATELA Wagner Antonio da Rosa

**Introdução:** O diagnóstico molecular de erros inatos do metabolismo corrobora à clínica e aos achados bioquímicos, os quais muitas vezes são superponíveis entre os diversos grupos de doenças metabólicas hereditárias. O advento da tecnologia de sequenciamento massivo paralelo permitiu ampla avaliação simultânea de genes associados a doenças potencialmente tratáveis e assim, antecipar o emprego de terapias modificadoras do curso de doença. **Objetivo:** O objetivo desse trabalho foi avaliar a acurácia diagnóstica de painéis para erro inatos do metabolismo e doenças tratáveis de pacientes com suspeita clínica dessas condições. **Métodos:** Foram selecionados 52 painéis (sendo 29 para erros inatos do metabolismo (EIM) – contendo 114 genes – e 23 para doenças tratáveis – contendo os 114 genes do painel de EIM mais 214 outros genes, totalizando 328 genes) realizados no ano de 2022 e avaliada a taxa de positividade dos mesmos. **Resultados:** Dentre os painéis para Erros Inatos do Metabolismo, 5 foram positivos (17%), enquanto que nos painéis para Doenças Tratáveis a taxa de positividade foi de 30%. **Conclusão:** Considerando a acurácia diagnóstica como determinada pela qualidade da hipótese diagnóstica, condição clínica com base genética conhecida e descrição em bancos de dados públicos, a baixa taxa de positividade se comparada à literatura pode ser justificada pelo comprometimento de algum desses 3 pilares supracitados. Uma vez que nem todos os paciente submetidos aos painéis analisados dispunham de exames bioquímicos prévios ou clínica altamente sugestiva de erro inato do metabolismo.

Palavras-chave: Erros Inatos do Metabolismo. Doenças Metabólicas. Patologia Molecular.