

SERVIÇO DE INFORMAÇÕES SOBRE ERROS INATOS DO METABOLISMO: CASOS COM TIROSINEMIA NEONATAL TRANSITÓRIA

Coordenador: ROBERTO GIUGLIANI

Autor: MARIANA SEABRA SOUZA PEREIRA

SERVIÇO DE INFORMAÇÕES SOBRE ERROS INATOS DO METABOLISMO (SIEM): CARACTERÍSTICAS DOS CASOS COM TIROSINEMIA NEONATAL TRANSITÓRIA (TNT). Serviço de Genética Médica / Hospital de Clínicas de Porto Alegre / RS - Brasil. siem@ufrgs.br - 0800.5102858 Pereira, Mariana; De Barba, Maria Luiza; Herber, Silvani; Nalin, Tatiele; Fernandes, Mauro; Anocibar, Mirna; Sanseverino, Maria Teresa; Netto, Cristina; Refosco, Lilia; Souza, Carolina; Giugliani, Roberto. O SIEM é um serviço telefônico gratuito, que presta informações para profissionais da saúde envolvidos no diagnóstico e manejo de pacientes com suspeita de apresentar um erro inato do metabolismo (EIM). De Outubro de 2001 a Julho de 2010, o serviço teve 1700 registros. Destes, 1120 (71,2%) tiveram investigação concluída para EIM, dos quais 165 (14,7%) foram diagnosticados como EIM e 432 (38,6%) como não EIM. Dos casos não EIM, 37 (8,56%) correspondiam a TNT, a qual é uma alteração dos níveis séricos de tirosina no período neonatal, secundária à imaturidade da enzima p-hidroxifenilpiruvato oxidase hepática e à ingesta hiperprotéica. A TNT não apresenta padrão de herança genético e é detectada em testes de triagem neonatal. Dos 37 casos registrados, 51,3% foram provenientes da região Sul e 29,7% da região Sudeste do Brasil. Em 51,3% dos casos, o contato foi realizado por pediatras após a detecção da alteração da enzima pelo Teste do Pezinho. Cerca de 81% dos pacientes eram assintomáticos. Dos 7 casos sintomáticos, 4 apresentavam icterícia. Em 13 casos já se fazia uso de vitaminas. Nove pacientes (24,3%) nasceram prematuros e/ou com baixo peso. Todos os casos apresentaram dosagem de tirosina normal após inclusão de vitamina C na dieta por um período mínimo de 7 dias. Em alguns, a literatura recomenda que a dieta de proteína seja restrita em 2g/Kg/dia. Se o paciente não apresentar melhora com este tratamento é importante investigar com exames específicos, pois há possibilidade de ser um caso de tirosinemia clássica. Os dados demonstram que possíveis fatores de risco para TNT são: baixo peso, prematuridade e ingesta alimentar inadequada. Através do SIEM os pacientes tiveram um manejo adequado e rápido, melhorando seu prognóstico.