

Tirosinemia transitória: aumento de diagnóstico com a triagem neonatal ampliada.

Micheletti, C.^{1,2}, Oliveira, R.B.^{1,2}, Araújo, S.¹, Fonseca, A.^{1,6}, Souza, C.³, Valadares, E.⁴, Giugliani, R.³, Pimentel, H.⁵, Martins, A.M.²

¹Instituto Canguru —SP- - ²Universidade Federal de São Paulo -SP- ³Universidade Federal do Rio Grande do Sul -RS- | ⁴Universidade Federal de Minas Gerais —MG- ⁵APAE Salvador—BA- ⁶DLE BRASIL

Introdução: A chamada Tirosinemia neonatal transitória é uma diminuição da atividade da enzima 4- hidroxifenilpiruvato dioxigenase (4HPPD) por imaturidade hepática podendo ocorrer tanto em recém-nascidos prematuros como a termo. É a alteração do metabolismo mais comumente observada em humanos. A Tirosinemia tipo I é uma doença metabólica hereditária causada pela deficiência da enzima fumarilacetoacetase. As manifestações clínicas primárias são causadas pela citotoxicidade dos metabólitos da tirosina acumulados nas células. **Metodo e resultados:** O instituto canguru uma ONG no Brasil para apoio a pacientes com Doenças Metabólicas Hereditárias (DMH) e seus familiares, registrou em seus bancos de dados, desde seu inicio de funcionamento (2002) 20 pacientes que entraram em contato por apresentar aumento de tirosina. Com a campanha de diagnóstico com pareceria para realização de exames, conseguimos realizar nestes a realização de repetição de dosagem de tirosina e succinilcetona e assim tivemos a confirmação em 6 pacientes como tirosinemia tipo I e 14 pacientes com tirosinemia transitória. **Conclusão:** Apesar dos relatos de literatura de diminuição de incidência de tirosinemia transitória pela diminuição de alguns fatores de risco como, prematuridade, alta ingesta protéica e deficiência de vitamina C na dieta, pelo maior estímulo de aleitamento materno. Encontramos aumento de registro de tirosinemia transitória pela realização de exames de triagem ampliada e pela divulgação de informações sobre DMH o que leva a possibilidade de estudos epidemiológicos de dados ainda não existentes no Brasil

Transient Tyrosinemia: improvement in diagnosis with neonatal screening.

Introduction: Transitory neonatal the Tyrosinemia call is a reduction of the activity of enzyme 4 – alfa- hydroxyphenylpyruvate dioxygenase (4HPPD) for hepatic immaturity being able to occur in such a way in just-been born premature as the term. It is the alteration of the metabolism more observed in human beings. The Tyrosinemia type I is a hereditary metabolic illness caused by the deficiency of the enzyme fumarylacetoacetase. Methods and results: The institute canguru, an ONG In Brazil to support the patients with Inherited Metabolic Disease (IMD) and her familiars registered in its data bases, since its beginning of functioning (2002) 20 patients who had entered in contact for presenting tyrosina increase. The campaign of diagnosis with it would seem for accomplishment of examinations, we obtain to carry through in these the accomplishment of repetition of dosage of tyrosina and succnilcetona and thus we had the confirmation in 6 patients as tyrosinemia type I and 14 patients with transitory tyrosinemia. Conclusion: Apesar de na literature of reduction of incidence of transitory tirosinemia for the reduction of some factors of risk as, prematurity, higher protein diet and vitamin C deficiency in the diet, for the greater I stimulate from breast milk . We find increase of register of transitory tyrosinemia for the accomplishment of examinations of selection extended and for the spreading of information on IMD what it takes the possibility of studies epidemiologists of not yet existing data in Brazil