

175

AVALIAÇÃO DO TRATAMENTO DE PACIENTES COM TIROSINEMIA DO HCPA. Ana P. Beskow, Janice C. Coelho, Ricardo F. Pires, Luiz C. S. da Silva (Departamento de Bioquímica, ICBS, Serviço de Genética Médica, HCPA, UFRGS).

A Tirosina é um aminoácido não essencial e é o ponto de partida para algumas rotas biosintéticas. Quando existe uma deficiência da atividade da Tirosina temos uma doença chamada Tirosinemia, que é um Erro Inato do Metabolismo. A Tirosinemia é Classificada em quatro tipos: Tirosinemia Transitória, Tirosinemia tipo III, Tirosinemia tipo II, Tirosinemia tipo I. O principal tratamento da Tirosinemia é com a Vitamina C, que é o co-substrato da monoxigenase que faz a oxidação de fenilalanina para tirosina, e uma dieta pobre em proteínas. Neste trabalho foram analisados 25 pacientes encaminhados ao Serviço de Genética médica do HCPA com diagnóstico de Tirosinemia. Foi realizada uma primeira dosagem dos níveis de tirosina séricos e observou-se que este aminoácido estava muito elevado, confirmando o diagnóstico. Seguiu-se acompanhando 10 desses pacientes, que foram submetidos a tratamento com vitamina C e dieta pobre em proteínas e verificou-se que eles apresentaram um decréscimo significativo na concentração de tirosina no plasma, o que nos leva a concluir que o tratamento é eficaz para pacientes com tirosinemia.