

533**TIROSINEMIA NEONATAL E SUA REPERCUSSÃO SOBRE A PERFORMANCE COGNITIVA DA CRIANÇA.** *C. M. Forcelini, D. Maestri, L.C.S. da Silva, C.E.S. Martins, L. B. Jardim* (orientadora). (Departamento de Genética Médica FAMED-UFRGS).

A tirosina é um aminoácido fundamental para a síntese dos hormônios tireoideanos, para a formação da melanina e para a síntese de neurotransmissores. Ela provém tanto da dieta protéica como da síntese endógena, feita a partir da fenilalanina. Um acúmulo de tirosina ou de um de seus metabólitos ocorre na presença de deficiências enzimáticas em sua rota de degradação, sendo que entre estas deficiências está a Tirosinemia Neonatal Transitória (TNT). Crianças com tal afecção podem apresentar-se algo letárgicos, com dificuldade de sucção e hipoatividade, entre outras alterações. Porém o efeito da TNT sobre o desenvolvimento psico-motor e sobre o QI final destas crianças permanece controverso. Esse trabalho visa estudar este ponto incerto da TNT mediante estudo prospectivo, pareado com controles coetâneos e societários, incluindo a amostra de crianças a termo, diagnosticados com TNT até os 2-3 meses de vida.