

460 INVESTIGAÇÃO DE TERATOGENICIDADE DA HIPERFENILALANINEMIA MATERNA BENIGNA. R.S. Palma Dias, L.B. Jardim; L. Sciftler, R. Giugliani. (Unidade de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, UFRGS)

A Fenilcetonúria (PKU) materna é um dos agentes reconhecidamente teratogênicos em humanos, produzindo quadro caracterizado basicamente por microcefalia, retardo mental e anomalias cardíacas na prole das mães que apresentam esta doença. Em anos mais recentes identificaram-se pessoas que, mesmo tendo níveis de fenilalanina (PHE) plasmática tão elevados quanto os dos portadores de PKU, não apresentam suas manifestações clínicas, em especial o retardo mental. Estes indivíduos são chamados de portadores de Hiperfenilalaninemia Benigna (HPAb). Uma questão ainda não respondida é se as mulheres portadoras de HPAb compartilham com as portadoras de PKU dos mesmos riscos teratogênicos em sua prole. Para investigar este problema, estamos avaliando os níveis plasmáticos de PHE em mães de crianças com retardo mental e/ou microcefalia sem diagnóstico definido. Até o presente momento foram testadas 12 mães. Nenhum resultado alterado ainda foi encontrado, mas isto provavelmente se deve ao ainda pequeno número da amostra, uma vez que a incidência de HPAb é estimada em aproximadamente 1:20.000 pessoas na população geral.

(FAPERGS)