

176

**TIROSINEMIA NEONATAL TRANSITORIA E SUA REPERCUSSÃO NA PERFORMANCE COGNITIVA DA CRIANÇA.** *Raquel da S. Camara, Cassiano Forcelini, Thiago Machado, Alessandra Miguel, Luis Silva, Regina Ortiz, Laura Jardim* (Departamento de Genética, Serviço de Genética Médica, HCPA).

A tirosinemia neonatal transitória (TNT) é um distúrbio do metabolismo limitado às primeiras semanas de vida, cujo efeito sobre o desenvolvimento neuropsicomotor é controverso. Objetivos: determinar o nível de inteligência nas crianças de 4 a 6 anos, que apresentaram TNT(1); compara estes níveis com os encontrados em controles(2); contribuir para a discussão sobre o efeito da TNT sobre a performance cognitiva da criança(3). Aos 4 anos, pacientes provenientes do ambulatório de aminoacidopatias do HCPA, acompanhados por terem apresentado TNT, são convidados a realizarem testagem psicométrica (WPPSI). Controles da mesma idade, com testes do pezinho normais, também foram convidados. O profissional que aplica estes testes desconhece a condição anterior das crianças (cego). Até 1996, 23 pacientes com TNT completaram 4 anos, 19 meninos e 4 meninas. Dos 23, 16 foram contactados e 12 participaram da investigação. Resultados das testagens: QI verbal-m: 103, 6; variação: 70 a 126. QI execução: m: 101, 4; dp: 10, 6; var: 81 a 116. QI total: m: 102, 7; dp: 14, 8; var: 73 a 120. Considerando-se 85 como limítrofe, tivemos 3/12 pacientes com QI verbal subnormal. O grupo controle passou a ser chamado em 97, por isso não temos resultados para apresentar. A predominância de meninos entre os casos sugere herança ligada ao sexo, ou que o limiar de manifestação da hipertirosinemia seja menor em meninos do que em meninas. Mesmo com resultados parciais, chama a atenção a ocorrência de 2/12 casos com QI total subnormal e 3/12 casos com dificuldades psicolinguísticas. Se esta sugestão se confirmar, acrescentaremos mais evidências à literatura, confirmando o efeito danoso da TNT sobre o sistema nervoso central do recém-nascido. (Apoio: FAPERGS)