



Evento	Salão UFRGS 2024: SIC - XXXVI SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2024
Local	Virtual
Título	Aumento dos níveis de citocinas em pacientes fenilcetonúricos com diagnóstico tardio em comparação com diagnóstico precoce e o efeito da L-carnitina
Autor	LUIZA MARIA BOSQUETTI TEDESCO
Orientador	CARMEN REGLA VARGAS

AUMENTO DOS NÍVEIS DE CITOCINAS EM PACIENTES FENILCETONÚRICOS COM DIAGNÓSTICO TARDIO EM COMPARAÇÃO COM DIAGNÓSTICO PRECOCE E O EFEITO DA L-CARNITINA

Luísa Maria Bosquetti Tedesco, Jessica Lamberty Faverzani, Ana Kalise Bottcher da Silveira, Franciele Fátima Lopes, Carmen Regla Vargas
Universidade Federal do Rio Grande do Sul

Pacientes fenilcetonúricos apresentam um erro inato do metabolismo autossômico recessivo caracterizado pela perda de atividade da enzima fenilalanina hidroxilase, responsável pela hidroxilação da fenilalanina a tirosina. Isso resulta no acúmulo de fenilalanina no organismo, levando a efeito neurotóxico que pode desencadear alterações motoras, comportamentais e cognitivas. Apesar da existência de uma terapia eficaz, que consiste na adoção de dieta restrita em fenilalanina e de suplementação com a L-carnitina, parte dos pacientes não adere ao tratamento ou não é diagnosticada precocemente. Nesse sentido, este trabalho teve por objetivo avaliar o efeito causado pela hiperfenilalaninemia nos níveis de citocinas pró e anti-inflamatórias e o efeito da L-carnitina sobre a inflamação. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em pesquisa do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (2021-0618). Amostras de plasma de 7 pacientes ao diagnóstico com menos de 3 meses de idade (grupo diagnóstico precoce), 5 pacientes em diagnóstico após o primeiro ano de vida (diagnóstico tardio), 12 pacientes sob tratamento com carnitina (grupo tratamento) e 12 indivíduos saudáveis (grupo controle) foram obtidas e utilizadas para a determinação de citocinas. Em relação aos controles, os pacientes diagnosticados tardiamente apresentaram um aumento significativo de interleucinas IL-1 β , IL-2, IL-8 e IL-6, interferon gama e fator de necrose tumoral alfa (TNF-alfa). Já em comparação com os diagnosticados precocemente, o grupo diagnóstico tardio apresentou níveis aumentados de IL-2, IL-4, TNF-alfa e IL-6. A produção aumentada dessas citocinas pode estar associada à geração excessiva de espécies reativas, que contribuem para a ocorrência de processos inflamatórios. Esses dados indicam que os altos níveis de fenilalanina favorecem um estado pró-inflamatório, que tende a ser mais acentuado mediante um maior tempo de exposição.

Agradecimentos: CAPES, CNPq, FIPE/HCPA, Rede EIM Brasil, Pacientes e seus familiares.