

RESPONSIVIDADE À TETRAHIDROBIOPTERINA EM PACIENTES BRASILEIROS COM DEFICIÊNCIA DE FENILALANINA HIDROXILASE

LUCIANA GIUGLIANI; ANGELA SITTA; CARMEN REGLA VARGAS; LUIZ CARLOS SANTANA DA SILVA; TATIELE NALIN; MARIA LUIZA PEREIRA; ROBERTO GIUGLIANI; IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ

Introdução: Recentes estudos sugerem que pacientes com hiperfenilalaninemia por deficiência de fenilalanina-hidroxilase (HPA-PAH) podem ter seus níveis de Phe melhor controlados mediante administração oral de tetrahydrobiopterina (BH₄). Objetivo: Identificar indivíduos responsivos ao BH₄ em uma amostra de pacientes brasileiros com HPA-PAH. Métodos: Critérios de inclusão: pacientes com diagnóstico bioquímico de HPA-PAH, idade ≥ 7 anos, que estavam em tratamento dietético e níveis de Phe ≥ 6 mg/dL em todas as medidas realizadas no ano anterior à inclusão. Coletas de sangue foram realizadas nos pontos de hora 0, 4 e 8h (Dia 2) e 24h (Dia 3) após ingestão do medicamento. Níveis de Phe foram determinados através da MS/MS. Critérios utilizados para definir responsividade ao BH₄ foram: Critério 1: redução ≥ 30% de Phe após 8h da administração do medicamento; Critério 2: redução ≥ 30% de Phe após 24h da administração. Resultados: Dos 18 pacientes estudados, mediana de idade 14a, 66,7% eram masculinos. Onze pacientes apresentavam a forma clássica da doença e três a forma atípica. Três pacientes (forma clássica:1, forma atípica:2) e cinco (forma clássica:2, forma atípica:2 e forma não-definida:1) foram considerados responsivos ao BH₄ conforme critérios 1 e 2, respectivamente. Os níveis de Phe plasmáticos do dia anterior ao teste de sobrecarga não demonstraram variação nos pontos de hora (p=0,523). Entretanto, quando comparamos os níveis de Phe nos pontos de hora do dia pré e pós BH₄, encontrou-se variação significativa (p=0,006). Conclusão: De acordo com a literatura, nossos achados indicaram que um número considerável de pacientes brasileiros com HPA-PAH poderá ser beneficiado com administração oral de BH₄.