

AFECÇÕES NO METABOLISMO DE AMINOACIDOS E PURINAS**✓ TIROSINEMIA TIPO II**

- ✓ Ou síndrome de Richner Hanhart
- ✓ Rara, autossômica recessiva. Pode levar a fenômenos neurológicos, retardo mental, alterações oculares, fotofobia, ulceração e vascularização da córnea.
- ✓ Importante pq é causa de hiperqueratose palmo-plantar pontuada, principalmente na eminência hipotênar e extremidades dos dedos. Bolhas, dor, ulceração e sangramento nas áreas hiperqueratósicas.
- ✓ As demais tirosinemias não tem lesões cutâneas, por isso essa é interessante.
- ✓ Ceratodermia palmo-plantar com alterações metabólicas da tirosina.
- ✓ Tratamento com dietas com baixos teores de tirosina e fenilalanina. Regressão rápida das lesões oculares e cutâneas, eventualmente usa-se acitretina.

✓ FENILCETONURIA

- ✓ Rara, autossômica recessiva, deficiência de fenilalanina hidroxilase com aumento da fenilalanina no sangue. Excreção urinária dos ácidos fenilpiruvico e fenilacetico.
- ✓ Toxicidade para SNC. Tem anormalidades neurológicas, retardo mental 1:10.000 nascimentos e pode ter alterações pigmentares da pele.
- ✓ Pele e cabelos geralmente claros e olhos azuis.
- ✓ Eventualmente há eczema atópico e alterações esclerodermiformes centrais.
- ✓ Diagnostico é pelo aferimento da fenilalanina urinaria e presença do acido fenilpiruvico urinário. Dx pré natal pela amniocentese ou bx de vilo coriônico.
- ✓ Tratamento com dieta pobre em fenilalanina e dieta normaliza pigmentação. Recuperação mental depende da precocidade do tratamento.

✓ ACIDURIA ARGINOSSUCCINICA

- ✓ Rara, autossômica recessiva. Há deficiência de arginossuccinase, resultando em aumento do arginossuccinato no sangue, liquor, excreção aumentada de urina, citrulinemia, aumento de amônia no sangue.
- ✓ Aumento da amônia inibe as moléculas de lisina que estabilizam a medula e membrana interna do pelo. Há alterações neurológicas com retardo mental, convulsões, ataxia, hepatomegalia e cabelos quebradiços e tricorrexe nodosa.

✓ OOCRONOSE ENDOGENA ou ALCAPTONURIA

- ✓ Rara, autossômica recessiva, ausência da oxidase do acido homogentísico. Oxidação do acido pela enzima polifenol oxidase.
- ✓ Leva a pigmentação azul acinzentada ou eventualmente amarelada ou acastanhada nas axilas. Eventualmente na face, articulações condro-costais e dorso das mãos.
- ✓ Nas cartilagens se deposita pigmento ocronotico lembrando artrite. Alteração pigmentar na conjuntiva, pele, periorbicular e esclera.

- ✓ Eventualmente comprometimento renal e do ouvido interno.
 - ✓ Coloração enegrecida nas cartilagens e na córnea, calcificações intervertebrais, cálculos renais, urina escura e artrite.
 - ✓ AP – pigmento na derme entre fibras colágenas ou dentro dos macrófagos, células endoteliais e urina escura indica presença do ácido homogentísico.
 - ✓ Diagnóstico diferencial – porfirias, doenças hepatobiliares, hemoglobínurais, mioglobínurias, hematuria, melanúrias, uso de quinacrina oral.
 - ✓ Diferencial com maculas hipercromicas- com uso de outros antimaláricos, mais comum nas mucosas, fluorescente a luz de WOOD, ocrinose exógena mais de 2% e por tempo prolongado.
 - ✓ Tratamento – afecção de curso lento e irreversível. Ácido ascórbico 1g ao dia, dietas pobres em tirosina e fenilalanina (temporárias).
-
- ✓ **HOMOCISTINURIA**
 - ✓ Deficiência de cistationa beta sintetase, ocorre conversão de homocisteína em homocistina. Que é eliminada na urina e aumento sérico e urinário de metionina.
 - ✓ Pode dar eritema malar intenso, livedo reticular e cabelos finos e quebradiços.
-
- ✓ **MOLESTIA DE HARTNUP**
 - ✓ Importante para diagnóstico de pelagra. Leva a alterações pelagroides, por deficiência de triptofano e deficiência celular de nicotinamida. Leva a alterações pelagroides, acomete áreas fotoexpostas, após puberdade.
 - ✓ Não cai muito.
 - ✓ Alterações neurológicas – ataxia, nistagmo e tremores.
 - ✓ Tratamento com reposição de nicotinamida 200 a 600mg-dia, fotoproteção e a regressão do quadro não modifica a aminoacidúria.
-
- ✓ **GOTA**
 - ✓ Distúrbio do metabolismo das purinas. Incidência familiar, 9 homens para 1 mulher. Hiperuricemia e surtos recorrentes de artrite.
 - ✓ Ataque há dor aguda em articulação única e geralmente 1ª metatarsiana. Pele mostra sinais flogísticos. 40% dos surtos iniciais são poliarticulares. Há formação dos tofos gotosos com depósitos de cristais.
 - ✓ Pode ter febre e mal estar, existe periodicidade das crises a cada 6 meses ou 2 anos e nos não tratados a periodicidade diminui.
 - ✓ Tofos gotosos estão na pele, hélix, cotovelos, dedos das mãos e pés, subcutâneos e surgem após 10 anos de quadro de gota.
 - ✓ AP = depósitos de material amorfo na derme e subcutâneo com lacunas sob a forma de agulhas pela dissolução dos cristais de urato no preparo do material.
 - ✓ Diagnóstico diferencial com pseudogota.
 - ✓ Pode ter Acúmulo de pirofosfato de cálcio em idosos com pseudoartrite.

- ✓ Tratamento com AINE, probenecid e benzopuranos – drogas uricosuricas, drogas que bloqueiam a síntese de ácido úrico – alopurinol. Drogas que diminuem a deposição de uratos nos tecidos – colchicina.