

220

RESPOSTA BIOQUÍMICA TERAPÊUTICA NA DOENÇA DO XAROPE DO BORDO (MSUD). *Vânia Pulrolnik, Daniella de M. Coelho, Patrícia R. de Araújo, Alethéa G. Barschak, Joice F. Cavaliere, Régis R. Guidobono, Carmen R. Vargas, Ricardo F. Pires, Moacir Wajner e Roberto Giuliani* (Laboratório de Análise de Metabólitos do Serviço de Genética Médica, HCPA)

A Doença do Xarope do Bordo (MSUD) é uma desordem metabólica autossômica recessiva, com uma prevalência de 1:185.000 recém nascidos vivos, causada por deficiência severa ou ausência de atividade do complexo alfa cetoácido desidrogenase de cadeia ramificada, resultando no acúmulo tecidual dos aminoácidos leucina, isoleucina e valina e nos seus correspondentes alfa cetoácidos. Os pacientes sofrem crises metabólicas recorrentes e deterioração neurológica. O tratamento envolve dieta hipoprotéica com restrição de leucina, isoleucina e valina. O objetivo deste trabalho foi o de avaliar a efetividade do tratamento dietético da doença do xarope do bordo no que tange às variações dos níveis dos aminoácidos ramificados. Para tal, foram utilizadas amostras de sangue heparinizado de um paciente portador da doença, diagnosticado com 15 dias de vida, através de quantificação de aminoácidos por cromatografia líquida de troca iônica. No momento do diagnóstico os níveis da leucina, isoleucina e valina eram 2413,9 uM/L, 104,3 uM/L e 450,5 uM/L, respectivamente, sendo que após 8 dias do início do tratamento estes níveis baixaram para 1541,2 uM/L, 21,4 uM/L e 232,4 uM/L, respectivamente. Ao longo de 9 meses de tratamento, os aminoácidos de cadeia ramificada mantiveram-se em níveis plasmáticos de aproximadamente, leucina 481,5 uM/L, isoleucina 52,1 uM/L e valina 161,6 uM/L, tendo sido acompanhados concomitantemente pela melhora clínica do paciente. Concluindo: 1) A dieta hipoprotéica e restrita dos aminoácidos de cadeia ramificada obtida pela fórmula de aminoácidos específica para MSUD é efetiva ao reduzir os níveis destes aminoácidos para os níveis normais ou próximos aos normais; 2) A diminuição dos níveis destes aminoácidos está diretamente associada à melhora dos pacientes, o que indica que concentrações elevadas destes aminoácidos são direta ou indiretamente responsáveis por estes sintomas. (CNPq, PIBIC/UFRGS)