

## **DOENÇA DA URINA DO XAROPE DO BORDO: INVESTIGAÇÃO E ACOMPANHAMENTO DE PACIENTES AFETADOS**

Coordenador: CARMEN REGLA VARGAS

Autor: ANELISE MIGLIORANZA DE CARVALHO

Os erros inatos do metabolismo de aminoácidos são doenças raras, entretanto freqüentes em populações de risco. A Doença da Urina do Xarope do Bordo (DXB) é um erro inato do metabolismo causado pela deficiência do complexo da desidrogenase dos  $\alpha$ -cetoácidos de cadeia ramificada. O bloqueio dessa rota metabólica provoca o acúmulo tecidual dos aminoácidos de cadeia ramificada leucina, isoleucina e valina e dos seus respectivos  $\alpha$ -cetoácidos  $\alpha$ -cetoisocaproato,  $\alpha$ -ceto- $\beta$ -metilvalerato e  $\alpha$ -cetoisovalerato. A sintomatologia dessa doença inclui cetoacidose, hipoglicemia, dificuldade de alimentação, convulsões, coma, atraso psicomotor e retardo mental. Baseado na apresentação clínica e bioquímica os pacientes afetados pela DXB podem apresentar 5 formas clínicas distintas: clássica, intermediária, intermitente, responsiva à tiamina e deficiência de lipoamida desidrogenase. O tratamento da DXB consiste em restrição na ingestão de proteínas associada à suplementação com uma mistura semi-sintética de aminoácidos isenta de aminoácidos de cadeia ramificada. O tratamento tem como objetivo reduzir o acúmulo dos aminoácidos e de seus metabólitos tóxicos, contribuindo para a sobrevivência dos indivíduos afetados, os quais apresentam diferentes níveis de atraso no desenvolvimento e retardo mental. Para assegurar o correto tratamento é essencial o monitoramento periódico das concentrações plasmáticas dos aminoácidos, permitindo a readequação do tratamento quando necessário. Neste trabalho objetivou-se realizar a orientação quanto à coleta de material biológico, quanto aos resultados laboratoriais, quanto à instituição terapêutica e realização de aconselhamento genético e ainda foi realizado um estudo dos níveis plasmáticos dos aminoácidos leucina, isoleucina e valina de oito pacientes afetados pela Doença da Urina do Xarope do Bordo no diagnóstico e durante o tratamento atendidos no Serviço de Genética Médica-HCPA. Níveis aumentados no plasma de leucina, isoleucina e valina medidos por HPLC foram detectados no diagnóstico e o tratamento reduziu estes níveis. Os pacientes tratados mostraram melhora na sintomatologia apresentada, evoluindo adequadamente após o quadro clínico agudo. O aconselhamento genético foi realizado nas famílias dos afetados, assim como a orientação nutricional do tratamento. O aconselhamento genético permitiu às famílias o conhecimento do risco de recorrência, bem como a possibilidade da

realização de diagnóstico pré-natal. APOIO: PROEXT/UFRGS.