

ALTERAÇÕES METABÓLICAS E NUTRICIONAIS NA HOMOCISTINÚRIA CLÁSSICA

SORAIA POLONI; ROBERTA HACK MENDES, LÍLIA FARRET REFOSCO, CAROLINA FISCHINGER MOURA DE SOUZA, CRISTINA BRINCKMANN OLIVEIRA NETTO, ADRIANE BELLÓ-KLEIN, IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ

Introdução: A homocistinúria clássica (HC) é uma doença multissistêmica causada pela deficiência de cistationina  $\beta$ -sintase. Embora o envolvimento dos sistemas ocular, vascular, nervoso central e ósseo esteja bem descrito, as repercussões sobre o estado nutricional e sobre alguns parâmetros bioquímicos são pouco conhecidas. Objetivo: avaliar o estado nutricional, composição corporal e perfil bioquímico dos pacientes com HC acompanhados pelo Ambulatório de Distúrbios Metabólicos do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (ADM-HCPA). Metodologia: Estudo transversal, que incluiu todos os pacientes com HC do ADM-HCPA. Aferidos peso, estatura, dobra cutânea tricipital (DCT), circunferência do braço (CB), índice de massa corporal (IMC) e circunferência muscular do braço (CMB). Exames laboratoriais de perfil lipídico, eritrograma e vitamina B<sub>12</sub> foram consultados em prontuários. Para avaliar a lipoperoxidação (LPO) foi utilizado o método de quimiluminescência iniciada por t-BOOH e resultados comparados com controles saudáveis. Resultados: incluídos no estudo 7 pacientes com HC e 18 controles saudáveis. A mediana de homocisteína dos pacientes no momento da avaliação foi de 219 $\mu$ mol/L. O IMC classificou como desnutridos 2/7 pacientes, sendo os demais eutróficos. Já pela DCT, 5/7 foram classificados como desnutridos (sendo 4 graves), pela CB 4/8 e pela CMB 4/8. Os percentuais de adequação da DCT foram significativamente inferiores aos do IMC ( $p < 0,05$ ). Foi encontrada deficiência de vitamina B<sub>12</sub> em 4/7 pacientes. Não houve diferença nos níveis de LPO entre os grupos (media de pacientes: 86.918 cps/mg Hb; mediana controles: 105,170 cps/mg Hb;  $p = 0,15$ ). Conclusões: A avaliação demonstrou uma alta prevalência de desnutrição e de deficiência de vitamina B<sub>12</sub> entre os pacientes estudados, e também sugere uma depleção de gordura subcutânea. Os dados de LPO indicam que, embora a homocisteína seja um agente pró-oxidante importante, na HC os níveis elevados de homocisteína não aumentam o dano oxidativo a lipídeos.