

169

DOENÇA DO XAROPE DO BORDO: ESTUDO SOBRE A EFICÁCIA DO TRATAMENTO NA FORMA CLÁSSICA E NA FORMA RESPONSIVA À TIAMINA. Pulrobnik, V.; Pires, R.; Fontella, F.U.; Dutra-Filho, C.S.; Araújo, P.R.; Coelho, D. M.; Barschak, A.; Cavalieri, J.; Furlanetto, V.; Vargas, C.R.; Wajner, M. Serviço de Genética Médica, HCPA, Porto Alegre, RS, Brasil.

A Doença do Xarope do Bordo (DXB) ou cetoacidúria de cadeia ramificada é um erro inato do metabolismo causado pela deficiência no complexo desidrogenase dos cetoácidos de cadeia ramificada (DCCR). Este bloqueio resulta no acúmulo dos aminoácidos de cadeia ramificada leucina, isoleucina e valina e dos respectivos cetoácidos de cadeia ramificada, 2-ceto-isocaprílico, 2-ceto-3-metilvalérico e 2-ceto-isovalérico nos tecidos dos pacientes afetados. Os sintomas mais comuns entre os pacientes com DXB são a recusa à alimentação, vômitos, hipertonicidade muscular, opistótono, irritabilidade, letargia, dificuldades respiratórias, coma, convulsões, acidose metabólica e odor característico de xarope do bordo na urina. Baseado na apresentação clínica e resposta bioquímica à administração de tiamina, os pacientes podem ser classificados em cinco formas, sendo uma a forma clássica, mais severa, e outra responsiva à tiamina (vitamina B₁). Os objetivos deste trabalho são avaliar a eficácia do tratamento dessas duas formas. A partir do estudo feito, verificou-se que o tratamento dietético para o paciente com a forma clássica da doença foi satisfatório, mas não totalmente adequado no que tange aos aspectos bioquímicos e clínicos. Já o tratamento vitamínico, somado à restrição protéica, foi totalmente efetivo do ponto de vista clínico e bioquímico no paciente responsivo à tiamina. Suporte financeiro: PROPESQ/UFRGS, FAPERGS, CNPq, PRONEX II/FINEP