

COMPARAÇÃO DOS VALORES DE DIAGNÓSTICO E MONITORAÇÃO DOS NÍVEIS PLÁSMATICOS DOS AMINOÁCIDOS ENVOLVIDOS NA LEUCINOSE - CASO DE GÊMEAS BIVITELÍNICAS.

ANA PAULA AVENIA SILVESTRE

CESUMAR - CENTRO UNIVERSITÁRIO DE MARINGÁ, MARINGÁ - PR

JEFERSON MALGARIN

CESUMAR - CENTRO UNIVERSITÁRIO DE MARINGÁ

FABIANA R. S. GASPARIN

CESUMAR - CENTRO UNIVERSITÁRIO DE MARINGÁ

As Doenças Metabólicas Hereditárias são causadas por erros inatos do metabolismo (EIM) e resultam da falta de atividade de uma ou mais enzimas específicas ou defeitos no transporte de proteínas. As conseqüências podem ser o acúmulo de substâncias normalmente presentes em pequena quantidade, a deficiência de produtos intermediários críticos, o déficit de produtos finais específicos ou ainda o excesso nocivo de produtos de vias metabólicas acessórias. As aminoacidopatias são distúrbios que ocorrem devido aos EIM dos aminoácidos, caracterizando-se por deficiência enzimática que compromete o metabolismo dos aminoácidos. A Leucinoze é provocada por uma deficiência dos componentes catalíticos do complexo alfa-cetoácido-desidrogenase das cadeias ramificadas, responsável pelo catabolismo dos aminoácidos valina (VAL), leucina (LEU) e isoleucina (ISO). Existem diferentes formas da doença, diferindo quanto a intensidade e gravidade dos sintomas, sendo a forma manifestada nesse caso a mais branda, dita intermediária. Doença de caráter genético de transmissão autossômica recessiva, que para diagnóstico necessita-se realizar espectrometria de massa para dosagem de ácidos orgânicos e cromatografia plasmática quantitativa de aminoácidos unidos aos sintomas clínicos. Essa última técnica utilizada também para monitorar níveis de aminoácidos envolvidos nesse EIM, é importante para a obtenção dos valores possivelmente alterados, direcionando para um tratamento específico, de forma a minimizar futuras complicações. O objetivo desse trabalho é analisar valores dos aminoácidos envolvidos na Leucinoze no diagnóstico e compará-los aos obtidos durante a monitoração laboratorial segundo valores de referência (VR) e, caracterizar os sintomas manifestados nas diferentes fases desse caso. As dosagens dos aminoácidos foram obtidas através dos valores do diagnóstico no qual VR (mmol/L) para VAL de 64 a 294, LEU 47 a 155 e ISO 31 a 86; e por exames de monitoração (ordem cronológica) com VR (mg/dl) do 1º ao 2º ano de vida para VAL 0,67 a 3,07, LEU 0,59 a 2,03 e ISO 0,50 a 1,61; e do 3º ao 5º ano de vida com VR (mg/dl) de VAL 1,50 a 3,31, LEU 0,73 a 3,31 e ISO 0,37 a 1,10 para as gêmeas bivitelínicas (B e C). Os exames foram divididos em fase de diagnóstico e de monitoração e analisaram-se os valores das duas fases comparando-os em normal(is) (N), elevação (E), abaixo (A) segundo VR. Na fase de diagnóstico de B e C, VAL e ISO - N, LEU - E. Na fase de monitoração, B apresentou VAL e LEU - N, ISO – E; e para C: VAL – N, LEU e ISO – E. No 2º ano tanto B como C apresentaram todos aminoácidos elevados. No 3º ano B e C obtiveram VAL e ISO – E, LEU – N. No 4º ano a dosagem de VAL, ISO e LEU - N para B e C. No 5º B e C apresentaram VAL – A e ISO e LEU – N. Na fase inicial tanto para B quanto C valores de VAL, ISO e LEU foram compatíveis com diagnóstico de Leucinoze. Já na fase de monitoração os valores foram próximos a normalidade no entanto, houve resultados desregulares onde as gêmeas apresentaram vômitos, rejeita e irritabilidade alimentar, crises convulsivas e períodos de atonicidade. Conclui-se que a monitoração é importante para verificar a eficácia do tratamento, excluir sintomas oriundos de patologias secundárias, bem como sintomas da doença manifestados tardiamente.

Palavras-chave: aminoacidopatia; leucinoze; cromatografia

aveniapaula@hotmail.com