

Aspectos Bioquímicos e Patológicos envolvidos na Leucinose ou Doença do Xarope de Bordo

JEFERSON MALGARIN

CESUMAR - CENTRO UNIVERSITÁRIO DE MARINGÁ, MARINGÁ - PR

ANA PAULA AVENIA SILVESTRE

CESUMAR - CENTRO UNIVERSITÁRIO DE MARINGÁ

FABIANA RODRIGUES SIVLA GASPARIN

CESUMAR - CENTRO UNIVERSITÁRIO DE MARINGÁ

Erros inatos do metabolismo (EIM) constituem alterações metabólicas herdadas ou geneticamente determinadas resultantes da deficiência de atividade enzimática específica ou de defeito em transporte protéico. Dentre esses erros estão as aminoacidopatias, que são distúrbios decorrentes de falhas no metabolismo dos aminoácidos, gerados na sua grande maioria por herança autossômica recessiva, expressando-se principalmente no período neonatal, no qual substratos e outros metabólitos do ciclo acumulam-se gerando toxicidade ao organismo. A Leucinose ou Doença do Xarope de Bordo é uma patologia resultante da deficiência da α -cetoácido desidrogenase de cadeia ramificada, classificada no grupo II, gerando o acúmulo de leucina, isoleucina e valina, pesquisadas através da análise de soro e urina do paciente, sendo que esta última apresenta-se com um aspecto em “caramelo” e um odor característico de xarope de bordo. Os três aminoácidos e seus cetoácidos são excretados na urina, pois a deficiência enzimática impede a conversão dos cetoaminoácidos em ácidos graxos. Existem diferentes formas dessa doença: a forma mais severa (clássica) caracterizada pela presença de vômitos neonatais severos, encefalopatias agudas com cetoacidose, convulsões, estupor e freqüentes episódios de hipoglicemia que se manifestam geralmente entre o quarto e o sétimo dia de vida; a forma subaguda (intermitente) de início um pouco mais tardio apresenta-se clinicamente com atraso mental progressivo, hipotonia, posicionamento da cabeça para trás (em opistótono) e atrofia cerebral de evolução grave; já a forma intermediária apresenta-se com normalidade ao nascimento podendo manifestar-se em qualquer idade com características clínicas de crises recorrentes de coma ceto-acidótico, hiperatividade e retardo intelectual moderado; a forma sensível à tiamina é específica, caracterizando-se pela rápida normalização dos valores plasmáticos e urinários da leucina, após a administração da vitamina B1; e a forma que apresenta uma deficiência da subunidade E3 da α -cetoácido desidrogenase, sendo essa muito rara, com acidose láctica elevada e deterioração neurológica progressiva, podendo ocorrer morte na segunda infância, pois nenhum tratamento eficaz está disponível. Medidas de urgência visam à retirada rápida de metabólitos tóxicos ao organismo, às vezes necessário a diálise peritoneal, hemodiálise, correção da acidose metabólica e retirada de substratos envolvidos no defeito metabólico. O tratamento em longo prazo consiste em uma dieta restrita em aminoácidos de cadeia ramificada. É possível realizar o diagnóstico pré-natal dessa patologia através da realização de cromatografia e testes bioquímicos. Diante da gravidade da doença torna-se de grande valia a pesquisa de métodos de diagnóstico precoce para que se aumentem as chances de sobrevivência dos pacientes acometidos mediante a rápida instalação de tratamento específico, com o emprego de dieta protéica restrita e retirada dos metabólitos tóxicos através de diálise se necessário. Considerando tratar-se de uma doença rara, de baixa incidência (1:200.000) e pouca informação na literatura médica, o objetivo do trabalho foi realizar um levantamento bibliográfico abordando a etiologia, sinais e sintomas clínicos, estratégias para o diagnóstico e para o tratamento da doença.

Palavras-chave: erros inatos do metabolismo; leucinose; aminoácidos

malgarinbiomedico@hotmail.com