

316

**PREVALÊNCIA DA DOENÇA DA URINA DO XAROPE DO BORDO EM PACIENTES**

**BRASILEIROS.** *Gislane S. Domingues<sup>2</sup>, Angela Sitta<sup>2</sup>, Bárbara Sommer<sup>2</sup>, Denise Zandoná<sup>2</sup>, Gustavo Ferreira<sup>2</sup>, Gustavo Maegawa<sup>2</sup>, Laura Jardim<sup>2</sup>, Laureci Goulart<sup>2</sup>, Lessandra L. Nicoláo<sup>2</sup>, Lisana R. Sirtori<sup>2</sup>, Marina Chiochetta<sup>2</sup>, Marion Deon<sup>2</sup>, Renata Klein<sup>2</sup>, Janice C Coelho<sup>2,3</sup>, Maira G. Burin<sup>2</sup>, Ricardo Pires<sup>2</sup>, Roberto Giugliani<sup>2</sup>, Moacir Wajner<sup>2,3</sup>, Carmen R. Vargas<sup>1,2</sup>.*

1) Departamento de Análises Clínicas, Faculdade de Farmácia, UFRGS. 2) Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre. 3) Departamento de Bioquímica, UFRGS.

A doença da urina do xarope do bordo é um erro inato do metabolismo com incidência aproximada de 1:200.000 nascimentos em países desenvolvidos. Esta desordem, causada pela severa deficiência na atividade do complexo enzimático da desidrogenase dos alfa-cetoácidos de cadeia ramificada, é caracterizada bioquimicamente pelo acúmulo tecidual de aminoácidos de cadeia ramificada L-leucina, L-soleucina e L-valina e ceto-ácidos de cadeia ramificada correspondentes L-alfa-cetoisocapróico, L-alfa-ceto-betametilvalérico e L-alfa-cetoisovalérico. Pacientes com a forma clássica mostram os primeiros sinais durante o período neonatal, apresentando deterioração neurológica severa e convulsão e geralmente morrem dentro de meses se o tratamento não for instituído. Durante o período de 1992 a julho de 2002 um total de 850 pacientes de alto risco foram encaminhados para triagem de erros inatos do metabolismo de aminoácidos. Após detectadas alterações sugestivas de aminoacidopatias nos testes de triagem, as amostras foram encaminhadas para a análise quantitativa de aminoácidos por HPLC. Utilizou-se uma técnica de coluna em fase reversa (ODS) com derivatização pré-coluna (orto-ftaldialdeído + mercaptoetanol) e detector de fluorescência. Dentre os pacientes analisados foram diagnosticados 115 casos de aminoacidopatias: 38 (33%) casos de homocistinúria, 35 (32%) de doença da urina do xarope do bordo, 22 (19%) de cistinúria, 12 (10%) de hiperglicinemia não-cetótica, 2 (2%) de deficiência da ornitina transcarbamilase, 1 (1%) de citrulinemia e 1 (1%) de deficiência de piridoxina. Os casos de fenilcetonúria e tirosinemia não foram incluídos neste estudo, uma vez que a detecção dessas doenças é feita rotineiramente pelo método da espectrofluorescência. Cabe, portanto, salientar o elevado número de diagnósticos de doença da urina do xarope do bordo na população estudada. Concluímos que é necessário realizar uma investigação molecular desta doença, para melhor avaliar a frequência das mutações em nossa população. (CAPES, Fapergs, CNPq, PROPESQ/UFRGS.)