

CODIFICAÇÃO DA ENZIMA FITANOIL-CoA HIDROXILASE: SÍNDROME DE REFSUM

Davi Lima Lopes^{1*}, Ilana Lima Lopes¹; Samara Dantas de Lima¹, Lilian Cortez Sombra Vandesmet²

¹ Discente do Curso de Biomedicina do Centro Universitário Católica de Quixadá - UNICATÓLICA; *E-mail: davi01lima47@gmail.com

² Docente do Curso de Biomedicina do Centro Universitário Católica de Quixadá – UNICATÓLICA; E-mail: lilianvandesmet@gmail.com

RESUMO

A Doença de Refsum baseia-se em uma alteração genética rara que faz parte de um grupo de doenças genéticas chamadas de leucodistrofias, que danificam progressivamente a bainha de mielina dos neurônios, afetando diversos sistemas do organismo. Sigvald Bernhard Refsum, relatou respectivamente este distúrbio pela primeira vez, em 1945, quando o mesmo relatou o caso de quatro pacientes portadores desta síndrome, oriundos de duas famílias distintas. Esta síndrome é um transtorno hereditário autossômico recessivo, no qual na ausência da enzima responsável pela lise do ácido fitânico, ocorrerá um erro inato do metabolismo causado pelo acúmulo de ácido fitânico no sistema nervoso central, no sangue e em outros tecidos. O ácido fitânico constitui de 10 a 30% dos ácidos graxos no plasma, e tem como precursores substâncias contendo clorofila e fitol. Este estudo objetiva realizar uma atualização bibliográfica, referente às principais características clínicas presentes na síndrome de Refsum. Este trabalho trata-se de uma revisão de literatura realizada com base em trabalhos científicos que abordem o tema em questão. A pesquisa foi feita utilizando as bases de dados eletrônicas: Google Acadêmico, Biblioteca eletrônica Scientific Electronic Library Online (SciELO) e Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS). Os descritores utilizados foram: “Síndrome de Refsum”, “Biologia molecular” e “Ácido fitânico”. Várias complicações clínicas estão associadas à síndrome de Refsum, porém a real incidência destas complicações é difícil de estimar, uma vez que na literatura encontramos, em sua grande maioria, relatos de casos. Muitos dos casos com desfechos mais graves ou mais leves não são sequer diagnosticados, o que faz com que haja grande variação das estatísticas de prevalência e manifestações clínicas. Deste modo, conclui-se que há uma grande necessidade da elaboração de mais pesquisas e trabalhos científicos que abordem e esclareçam os aspectos clínicos pertinentes às manifestações sintomatológicas da síndrome de Refsum, ressaltando também a importância da realização do diagnóstico prévio para que assim, se possa realizar a efetivação de medidas de tratamento eficazes, que irão ajudar a reduzir os sintomas e controlar as complicações desta síndrome, para que com isso se possa prolongar e melhorar a qualidade de vida do portador.

Palavras-chave: Refsum. Fitol. Ácido fitânico.