

A Doença do Xarope do Bordo é um erro inato do metabolismo causado pela deficiência da atividade da oxo-ácido desidrogenase, levando ao acúmulo nos tecidos dos amino ácidos de cadeia ramificada leucina, isoleucina e valina bem como dos cetoácidos 2-oxoisocapróico, 2-oxo-3-metilvalérico e 3-oxoisovalérico. Clinicamente, os pacientes apresentam alterações neurológicas, vômitos, acidose metabólica e perda de equilíbrio. Neste trabalho, serão apresentadas as concentrações plasmáticas de amino ácidos de seis pacientes com a referida aminoacidopatia, as quais são comparadas com as de cinco indivíduos controles. Conforme esperado, os níveis plasmáticos de leucina, isoleucina e valina foram altos, tendo sido acompanhados por um aumento de glutamato, o qual poderia ser secundário a excitotoxicidade cerebral. Foi verificada uma diminuição na concentração dos amino ácidos neutros fenilalanina, tirosina, triptofânio e metionina, o que poderia ser devido à competição destes compostos pelo mesmo carreador de membrana em vários sítios. A diminuição nas concentrações de tirosina e triptofânio poderia levar indiretamente a um déficit de neurotransmissores no tecido neuronal. Observou-se ainda, um moderado declínio nas concentrações dos amino ácidos alcalinos histidina, arginina e lisina, o qual requer estudos adicionais. (CNPq, FAPERGS, PROPESP, UFRGS, FINEP)