

## FARMÁCIA

**Análises Clínicas****29091****EVIDÊNCIA EXPERIMENTAL DE ESTRESSE OXIDATIVO EM PLASMA DE PACIENTES COM HOMOCISTINÚRIA DEVIDO À DEFICIÊNCIA DE CISTATIONINA- $\beta$ -SINTASE**

Tatiane Grazieli Hammerschmidt, Camila Simioni Vanzin, Giovana Brondani Biancini, Angela Sitta, Carlos Alberto Yasin Wayhs, Izabela Netto Pereira, Solange Cristina Garcia, Angela Terezinha de Souza Wyse, Ida Vanessa Doederlein Schwartz, Moacir Wajner, Daniella de Moura Coelho. **Orientador:** Carmen Regla Vargas

**Unidade/Serviço:** Serviço de Genética Médica

A homocistinúria é um erro inato do metabolismo que ocorre, na maioria das vezes, devido a um defeito na enzima cistationina- $\beta$ -sintase, o que gera um aumento nos níveis sanguíneos de homocisteína (Hcy) e metionina (Met), levando a uma desordem multissistêmica nos pacientes, a qual envolve notavelmente o sistema nervoso central e o sistema circulatório. O tratamento consiste em uma dieta pobre em metionina, bem como na administração de piridoxina, isolada ou combinada com ácido fólico, betaína e vitamina B12. Sabe-se que o estresse oxidativo, resultado do desequilíbrio entre a formação de compostos oxidantes e defesas antioxidantes, participa do mecanismo de instalação de diversas doenças. Considerando que dados na literatura sugerem uma possível ligação entre o mecanismo de toxicidade de Hcy e o estresse oxidativo, o objetivo deste trabalho foi investigar o dano oxidativo às proteínas no plasma de pacientes com homocistinúria devido à deficiência de cistationina- $\beta$ -sintase, antes e durante o tratamento, bem como em indivíduos saudáveis (controles). Para tanto, foram dosados nos dois grupos de pacientes (antes e durante o tratamento) e no grupo controle os seguintes parâmetros: conteúdo de grupamentos sulfidrilas e conteúdo de grupamentos carbonilas, bem como os níveis de Hcy e Met. Foi verificada uma diminuição do conteúdo de grupamentos sulfidrilas, um parâmetro inversamente proporcional ao dano proteico, nos dois grupos de pacientes quando comparados ao grupo controle. Adicionalmente, foi observado um aumento do conteúdo de grupamentos carbonilas, um parâmetro diretamente proporcional ao dano proteico, apenas no grupo de pacientes não tratados. Ainda, foi observada uma correlação negativa significativa entre os níveis de Hcy e o conteúdo de sulfidrilas. Não foram observadas correlações significativas entre os parâmetros estudados e os níveis de Met. Sendo assim, pode-se concluir que o dano oxidativo à proteína pode representar um importante mecanismo na patogênese da homocistinúria, provavelmente causado pelos altos níveis de Hcy encontrados no sangue e tecidos dos pacientes. O respectivo trabalho foi aprovado sob o número 10-0290 no Comitê de Ética do Hospital de Clínicas de Porto Alegre.