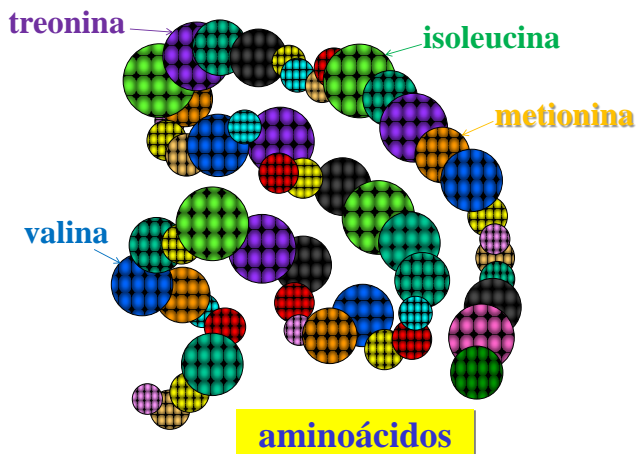


# ACIDÚRIA PROPIÓNICA

## O QUE É A ACIDÚRIA PROPIÓNICA?

A acidúria propiónica é uma **disfunção da degradação das proteínas**, que causa a acumulação no plasma, urina e tecidos de um produto tóxico, o **ácido propiónico** e seus derivados.

## COMO SE DEGRADAM AS PROTEÍNAS?



As proteínas são formadas por uma cadeia muito grande de **aminoácidos** que se libertam quando estas se degradam. Os aminoácidos livres podem ser usados para formar proteínas novas do nosso organismo ou para produzir energia. Cada aminoácido se degrada, na sua vez, mediante uma série de reacções em cadeia, formando **vias metabólicas**, de maneira a que cada aminoácido tenha a sua própria via para se formar e se degradar, convertendo-se em energia. Todas estas reacções se realizam graças à acção de umas proteínas, as **enzimas**, que as facilitam.

## O QUE SIGNIFICA UM ERRO METABÓLICO?

Quando existe um erro no metabolismo algumas destas reacções não ocorrem com a devida eficácia e os componentes anteriores à reacção acumulam-se enquanto os posteriores não são sintetizados correctamente. As acidúrias orgânicas são defeitos do

metabolismo de alguns aminoácidos que causam a acumulação de ácidos orgânicos.

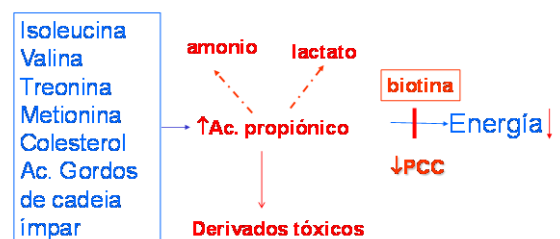
## O QUE ACONTECE NA ACIDÚRIA PROPIÓNICA?

No caso da acidúria propiónica, o défice de uma enzima (**propionil CoA carboxilase (PCC)**) causa a acumulação de ácido propiónico e de outros compostos derivados dele, todos eles tóxicos. O **amónio** e o **lactato**, também eles tóxicos, acumulam-se de forma secundária.

## PORQUE SURGE UMA ACIDÚRIA PROPIÓNICA?

Cada uma das reacções do metabolismo que dão lugar aos componentes que formam o nosso corpo está determinada geneticamente (codificada). Todos herdamos dos nossos pais a informação correcta ou alterada que determina que se realiza cada uma das reacções do metabolismo. O défice de **actividade da PCC** ocorre devido a mutações (mudanças estáveis e hereditárias) nos **genes PCCA ou PCCB** que codificam diferentes sub-unidades desta enzima. Este défice é um transtorno genético de transmissão **autosómica recessiva**, isto é, os pais são portadores de mutações

### Aciduria propiónica



num destes genes, ainda que não sofram os efeitos do défice enzimático. Se ambos os pais transmitem uma mutação a um filho, este sofrerá de acidúria propiónica.

## O QUE ACONTECE QUANDO UMA CRIANÇA NASCE COM ACIDÚRIA PROPIÓNICA?

O bebé nasce sem problemas, já que até ao parto é a mãe que se encarrega de metabolizar as proteínas e fá-lo correctamente, ainda que seja portadora de uma informação errónea. Quando o bebé começa a alimentar-se, as proteínas do leite começam a degradar-se e libertam todos os aminoácidos, alguns dos quais não se degradam bem, devido ao defeito enzimático. O ácido propiónico e seus derivados, assim como o amónio e o lactato começam a acumular-se. O bebé intoxica-se com todos estes produtos tóxicos, apresenta recusa alimentar, vómitos, desidratação, alteração do tónus, letargia e coma. Podem aparecer complicações a longo prazo como atraso mental, doença do movimento, pancreatite e cardiomegalia.

## COMO SE DIAGNOSTICA UMA ACIDÚRIA PROPIÓNICA?

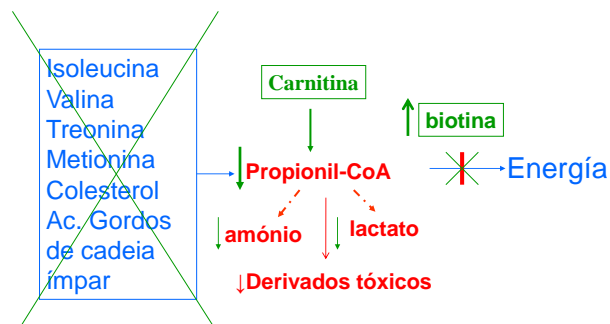
Com base na clínica do doente, realiza-se o estudo de ácidos orgânicos na urina, que demonstra a elevação do ácido propiónico e seus derivados. O estudo enzimático e, sobretudo, o estudo das mutações dos genes *PCCA* e *PCCB* confirmam o diagnóstico e permitem o aconselhamento genético e diagnóstico pré-natal.

## O QUE FAZER PARA EVITAR AS CONSEQUÊNCIAS DA ACIDÚRIA PROPIÓNICA?

É necessário actuar o mais rapidamente possível e instaurar o tratamento. Este baseia-se em evitar a intoxicação pelos produtos tóxicos acumulados, e evitar a sua futura acumulação. Para isso, deve-se, em primeiro lugar, restringir as proteínas naturais da dieta que contém os aminoácidos precursores.

No entanto, os aminoácidos são indispensáveis para a formação de proteínas que constituem o corpo do recém-nascido, pelo que se faz o aporte mediante uma fórmula especial que não contém os aminoácidos precursores do ácido propiónico; valina, isoleucina, metionina e treonina. Para além disso, eliminam-se os produtos tóxicos mediante o uso de carnitina, que os

### Acidúria propiónica em tratamento



converte em produtos não tóxicos e os elimina pela urina.

A acidúria propiónica é uma doença hereditária que, se não tratada, pode ter consequências graves. O diagnóstico e tratamento precoces melhoram o prognóstico e qualidade de vida dos doentes.

#### Tradução

Sandrina G. Rodrigues, Interna Complementar Medicina Geral e Familiar USF Maresia

#### Coordenação do projeto "A Guia Metabólica em Português"

Associação Portuguesa CDG e outras Doenças Metabólicas Raras (APCDG-DMR)



Passeig Sant Joan de Déu, 2  
08950 Esplugues de Llobregat  
Barcelona, Espanha  
Tel: +34 93 203 39 59

[www.hsjdbcn.org](http://www.hsjdbcn.org) / [www.guiametabolica.org](http://www.guiametabolica.org)

© Hospital Sant Joan de Déu. Os direitos reservados.