

A homocistinúria é um erro inato do metabolismo dos aminoácidos causado na maioria dos casos pela deficiência na atividade da enzima cistationina- $\beta$ -sintase. Como resultado da deficiência enzimática, ocorre acúmulo de homocisteína (Hcy) e metionina nos fluidos biológicos, o que leva a uma variedade de manifestações clínicas, envolvendo muitos órgãos e tecidos, mas principalmente os olhos, os ossos, o sistema cardiovascular e o sistema nervoso central. Como demonstrado por estudos recentes, o estresse oxidativo pode estar envolvido na fisiopatologia de vários erros inatos do metabolismo. Essa condição pode ser causada por uma produção aumentada de espécies reativas, por uma falha nas defesas antioxidantes ou por ambos. Estudos em modelos animais demonstram que há uma relação entre Hcy e estresse oxidativo, mas poucos estudos existem avaliando o estresse oxidativo em pacientes portadores de homocistinúria. Dessa forma, o objetivo desse trabalho foi avaliar a lipoperoxidação, um importante parâmetro de estresse oxidativo, em pacientes homocistinúricos no momento do diagnóstico, em pacientes homocistinúricos em tratamento e em indivíduos saudáveis. Nós verificamos um aumento significativo nos níveis de malondialdeído, um subproduto da lipoperoxidação, no plasma de pacientes homocistinúricos no momento do diagnóstico, em relação aos controles. Pacientes em tratamento apresentaram uma redução significativa do conteúdo de malondialdeído em relação ao grupo diagnóstico, mas não alcançaram níveis de controles. Além disso, foi demonstrada uma correlação significativa positiva entre os níveis de malondialdeído e as concentrações de Hcy. Avaliados em conjunto, nossos resultados indicam que o estresse oxidativo pode exercer um papel importante na fisiopatologia da homocistinúria e que isso ocorre provavelmente devido às altas concentrações de Hcy encontradas nesses pacientes. Novas abordagens terapêuticas, como o uso de antioxidantes, poderia ser uma alternativa para atingir melhores resultados no tratamento de pacientes homocistinúricos. Além disso, um diagnóstico precoce e, conseqüentemente, um tratamento precoce, poderia evitar que os pacientes permanecessem por longo tempo submetidos à exposição de altas concentrações de Hcy.