

## DESORDEM DO METABOLISMO DAS PURINAS - SÍNDROME DE LESCH-NYHAN

Rosa, CCF (IC)\*  
Alves, A (IC)\*\*  
Freitas, KC (PQ)\*\*

### Biografia

\*Faculdades Integradas do Brasil (UNIBRASIL), Curitiba-PR/Brasil;  
E-mail:crisrosa\_hpp@hotmail.com

\*\*Faculdades Integradas do Brasil (UNIBRASIL), Curitiba-PR/Brasil;

### INTRODUÇÃO

Em 1964, o Dr. Michael Lesch e o Dr. William Nyhan, descreveram dois irmãos com quadro caracterizado por coreoatetose, retardo mental e automutilação, e demonstraram estar associada a uma anomalia metabólica na biossíntese de purinas (adenina e guanina). A síndrome de Lesch-Nyhan é caracterizada pela deficiência da enzima hipoxantina fosforibosiltransferase (HGPRT) que pode ser detectada em muitos tecidos, mais comumente em eritrócitos ou fibroblastos. Essa enzima é importante para a via metabólica do “aproveitamento de purinas”, através do qual a hipoxantina e a xantina podem ser convertidas em nucleotídeos. Estudos revelam que quando essa via enzimática não é operante, ocorre a hiperuricemia, no sangue e na urina.

### DESENVOLVIMENTO

Os neonatos afetados são aparentemente normais ao nascimento, mas durante o desenvolvimento mostram como um primeiro sinal de comprometimento do sistema nervoso, a incapacidade de levantar a sua cabeça ou sentar-se em uma idade apropriada. Muitos pacientes com Lesch-Nyhan nunca aprendem a andar. A anormalidade mais marcante é o dramático

comportamento compulsivo, autodestrutivo, onde as crianças afetadas começam a morder os lábios e as pontas dos dedos, determinando a perda destes tecidos. Tal comportamento não resulta da incapacidade de não sentir dor, porém de uma necessidade compulsiva, que parece tão irresistível, aos portadores da síndrome.

## CONCLUSÃO

Como tratamento pode ser empregado com o uso de Alopurinol, um inibidor da oxidase da xantina, que diminui a concentração de ácido úrico no sangue, prevenindo as complicações renais e articulares, mas nenhum efeito sobre o sistema nervoso central é observado. O uso de L-Triptofano, precursor da serotonina, tem sido utilizado no tratamento da depressão, contribuindo para diminuir ou evitar a automutilação. Talas bem ajustadas, colocadas ao nível dos cotovelos e adaptações na cadeira de rodas também reduzem as mutilações. A extração dentária para os casos mais graves também é recomendada. Os usos de técnicas comportamentais de modificação ainda não foram experimentados em pacientes portadores da síndrome, no entanto a Psicologia dispõe de métodos com reforço positivo que resultam num ciclo onde a criança buscará um melhor convívio, diminuindo as suas crises de ansiedade e agressividade. Além disso, o elogio também contribui na auto-estima da criança.