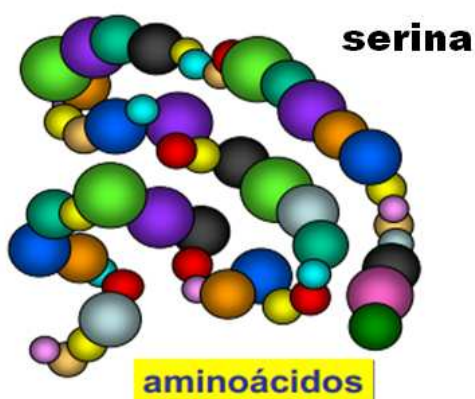


# DEFICIÊNCIA DE SERINA

## O QUE É A DEFICIÊNCIA DE SERINA?

A deficiência de serina inclui um grupo de erros congênitos do metabolismo em que há um defeito deste aminoácido por alteração da sua síntese, com afectação preferencial do sistema nervoso.

## O QUE É A SERINA?



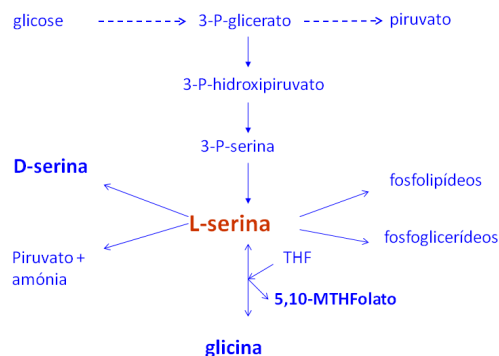
A serina é um aminoácido constituinte das proteínas (cadeias de aminoácidos), que não é essencial na dieta humana, uma vez que pode ser sintetizado a partir de outros compostos.

## COMO SE SINTETIZA A SERINA?

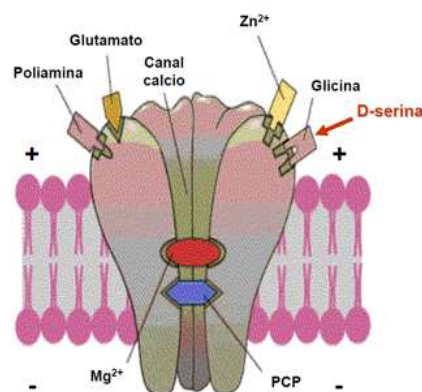
A serina sintetiza-se a partir do 3-fosfopiruvato através de três reacções enzimáticas. A serina pode converter-se no aminoácido glicina, mediante uma importante reacção reversível na qual intervém o metabolismo dos folatos. É também precursora de outros aminoácidos (cistationina, cistina) e de outros compostos importantes (glutatião, purinas e pirimidinas) e ainda indispensável na formação de fosfolípidos e fosfoglicerídeos, compostos de grande importância metabólica, especialmente para o cérebro.

A L-serina, que é a forma comum deste aminoácido, pode transformar-se em D-serina, que, tal como a glicina, é um neuromodulador do receptor de N-metil-D-aspartato (NMDA), receptor do neurotransmissor glutamato, que está implicado no desenvolvimento do sistema nervoso, na plasticidade cerebral e na neurodegenerescência. A D-serina está presente especialmente no período perinatal, no cérebro.

## Metabolismo da serina



## Receptor N-metil-D-aspartato (NMDA)



## O QUE SIGNIFICA ERRO METABÓLICO?

Quando existe uma alteração (erro) no metabolismo (conjunto de reacções enzimáticas que permitem a vida), o processo metabólico não se produz com a devida eficácia, podendo ocorrer deficiência de algum composto que não se tenha formado convenientemente e que seja essencial para o nosso organismo, tal como a serina. Estas alterações têm consequências patológicas.

## DE QUE RESULTA A DEFICIÊNCIA DE SERINA?

A deficiência de serina resulta da alteração de uma das três enzimas que intervém na sua síntese, especialmente da 3-fosfoglicerato desidrogenase (PHGDH), que é o defeito mais grave e mais comum.

## Defeito da síntese de serina



## PORQUE É QUE SE PRODUZ UMA DEFICIÊNCIA DE PHGDH?

Cada uma das reacções do metabolismo que vão dar lugar aos compostos que formam o nosso corpo está determinada geneticamente (codificada). Todos herdamos dos nossos pais a informação que determina a realização de cada um destes processos do metabolismo. A deficiência de actividade da PHGDH resulta de mutações (alterações estáveis e hereditárias) no gene *PHGDH* que codifica esta enzima. Esta deficiência é um transtorno genético de herança autossómica recessiva, isto é, os pais são portadores de mutações no gene, embora não tenham deficiência enzimática. Se ambos os pais transmitem a mutação ao filho, este terá um defeito hereditário da actividade enzimática.

## O QUE ACONTECE NO CASO DE UMA CRIANÇA NASCER COM UMA DEFICIÊNCIA DE SERINA?

Como a L-serina, a D-serina, a glicina e o metabolismo do folato são muito importantes no desenvolvimento e bom funcionamento do sistema nervoso central, as crianças com uma deficiência de serina podem manifestar sintomas neurológicos ainda antes do nascimento, como microcefalia congénita. Nos primeiros meses de vida, pode ocorrer atraso no desenvolvimento psicomotor, seguido de crises convulsivas refractárias, cataratas, tetraparésia espástica e nistagmo em alguns doentes.

## COMO SE DIAGNOSTICA A DEFICIÊNCIA DE SERINA?

O diagnóstico é efectuado através da análise dos aminoácidos no plasma e no líquido cefalorraquidiano do doente, nos quais se detecta deficiência de serina e, em alguns casos, de glicina. O estudo enzimático permite o diagnóstico diferencial entre os três defeitos de síntese e o estudo genético confirma o defeito e permite o aconselhamento genético e o diagnóstico pré-natal.

## COMO SE PODEM EVITAR AS CONSEQUÊNCIAS DE UMA DEFICIÊNCIA DE SERINA?

É essencial tratar o doente o mais precocemente possível, incluindo no período pré-natal nas famílias em que há antecedentes prévios. O tratamento dos defeitos de síntese da serina baseia-se na administração de L-serina, que corrige não só o défice deste aminoácido mas também o défice de glicina e de folato. Nos doentes com baixa concentração plasmática de glicina, pode-se optar por suplementar com ambos aminoácidos, serina e glicina. A suplementação com serina é muito eficaz no tratamento das crises epiléticas.

A deficiência de serina é uma doença que, se não tratada, pode causar graves consequências. Todavia, se diagnosticada e tratada precocemente, estas consequências podem ser prevenidas ou minimizadas, melhorando assim a qualidade de vida destes doentes.

### Tradução

Teresa Almeida Campos -Elisa Leão-Teles  
Unidade de Doenças Metabólicas, Hospital de S. João, Porto

### Coordenação de Tradução

Associação Portuguesa CDG e outras Doenças Metabólicas Raras



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.