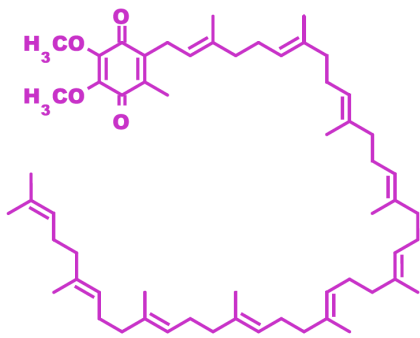


DEFEITOS DA SÍNTESE DE COENZIMA Q10

O QUE É A COENZIMA Q10?

A Coenzima **Q10** ou Ubiquinona é uma substância lipofílica localizada na membrana celular e mitocondrial. Esta molécula é um potente anti-oxidante.

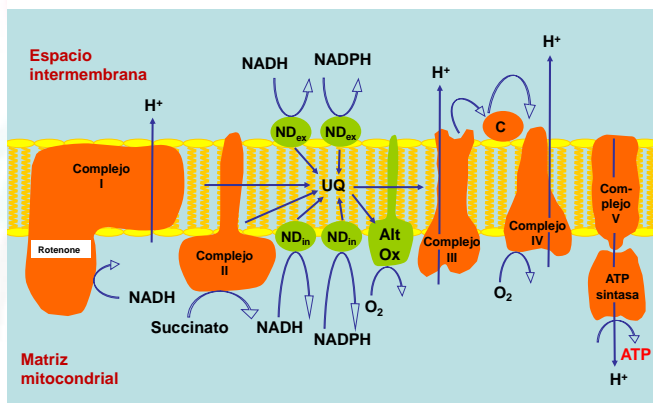
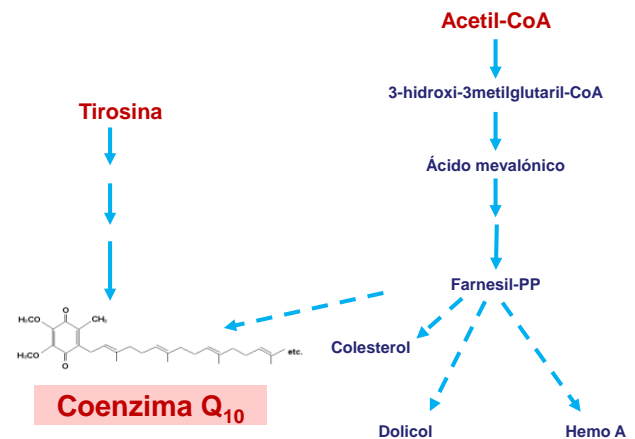
Coenzima Q10



É sintetizada no nosso organismo, mas também pode ser obtida através da dieta (carnes). Participa em numerosos processos biológicos, contudo a sua principal função consiste em participar activamente na síntese de ATP através da cadeia respiratória mitocondrial. O ATP é utilizado pela célula como fonte de energia necessária para realizar muitos dos processos biológicos.

Podem surgir alterações nos órgãos com mais consumo energético, como o sistema nervoso central e o músculo esquelético, mas também pode afectar outros, como o fígado e os rins. Estas alterações provocam diversos sinais neurológicos devido à falta de energia para realizar uma actividade normal. As formas clínicas de apresentação são muito variadas (desde quadros unicamente musculares que cursam com intolerância ao exercício e fraqueza muscular grave, axial e proximal, até quadros mais complexos com atingimento de vários órgãos). Neste folheto centramo-nos exclusivamente na deficiência de coenzima Q10 que origina um quadro neurológico, principalmente atáxico.

DEFICIÊNCIA DE COENZIMA Q10?

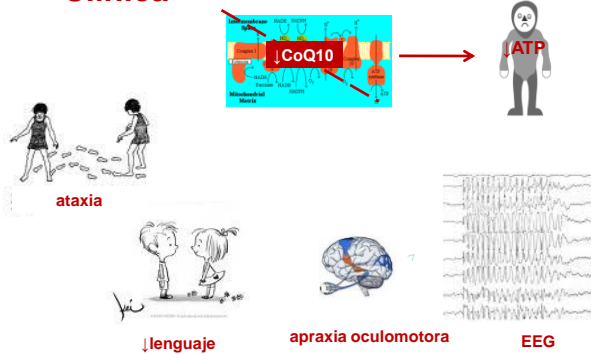


É um defeito num dos genes implicados na síntese de coenzima Q10, que está englobado nas doenças mitocondriais.

Cursa principalmente com ataxia cerebelosa, dificuldade na articulação da linguagem ou alterações oculares e, em alguns casos, epilepsia.

O QUE ACONTECE QUANDO A CONCENTRAÇÃO DE UBIQUINONA DIMINUI?

Clínica



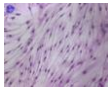
diminuição da fadiga, recuperação do tónus muscular e, inclusivé, é possível diminuir a ataxia.



COMO SE DIAGNOSTICA A DEFICIÊNCIA DE COENZIMA Q10?

Diagnóstico ↓CoQ10

↓CoQ10



Fibroblastos



Biopsia muscular



O diagnóstico depende da suspeita clínica. Após exclusão de outras causas de ataxia cerebelosa, efectua-se o doseamento de coenzima Q10 no músculo e/ou na biópsia de pele, onde se detectam concentrações de ubiquinona abaixo da normalidade. Posteriormente efectua-se o estudo de actividade da cadeia respiratória mitocondrial, que mostra um defeito parcial dos complexos II e III. A confirmação do diagnóstico é feita com o estudo genético (pesquisa de mutações) em algum dos 16 genes conhecidos implicados na síntese de coenzima Q10.

Actualmente o aconselhamento genético pode ser efectuado nos pacientes em que se encontram mutações responsáveis pela deficiência.

COMO SE TRATA?

A deficiência de CoQ10 é na actualidade uma das poucas doenças mitocondriais que beneficia de tratamento. Este consiste na suplementação com decorenona (coenzima Q10) por via oral. Com este tratamento é possível melhorar alguns dos sinais neurológicos como a

Por isso mesmo é muito importante diagnosticar esta doença e iniciar o tratamento em idade precoce. Posteriormente mantém-se o seguimento bioquímico destes pacientes através da monitorização da concentração plasmática de Q10. Há, contudo, que assinalar que nem todos pacientes respondem a este tratamento.

A deficiência de coenzima Q10 é uma doença grave se não for diagnosticada. Todavia, se diagnosticada e tratada o mais cedo possível, os sintomas podem melhorar bastante, assim como a qualidade de vida dos pacientes.

Tradução

Ana Luísa Leite, Elisa Leão Teles. Unidade Doenças Metabólicas Centro Hospitalar S. João, Porto

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 / www.guiametabolica.org

© Hospital Sant Joan de Déu. Os direitos reservados.