



23^o CONGRESSO BRASILEIRO DE PERINATOLOGIA

14 a 17 de setembro de 2016 - EXPOGRAMADO - Gramado / RS

Trabalhos Científicos

Título: Doença Da Urina Do Xarope De Bordo- Relato De Caso

Autores: ADRIANA MARIA DE CARVALHO VIANA BARBOSA (HOSPITAL MATERNIDADE MARLY SARNEY -SÃO LUÍS-MA); MARIVANDA JULIA FURTADO GOUDARD (HOSPITAL MATERNIDADE MARLY SARNEY -SÃO LUÍS-MA); ROZIMÉLIA COSTA REIS PORTELA (HOSPITAL MATERNIDADE MARLY SARNEY -SÃO LUÍS-MA); MARIA JULIANA RODOVALHO DORIQUEI (HOSPITAL MATERNIDADE MARLY SARNEY -SÃO LUÍS-MA); ARISTIDES BOGÉA BITTENCOURT (HOSPITAL MATERNIDADE MARLY SARNEY -SÃO LUÍS-MA); ALLANA RÊGO NUNES (HOSPITAL MATERNIDADE MARLY SARNEY -SÃO LUÍS-MA); LUCIANA SOUSA SILVA MELO (HOSPITAL MATERNIDADE MARLY SARNEY -SÃO LUÍS-MA)

Resumo: Introdução: Doença da urina do xarope de Bordo (DXB) ou leucinoze é uma doença hereditária causada pelo déficit na atividade do complexo desidrogenase dos cetoácidos de cadeia ramificada (AACR), com acúmulo dos cetoácidos que tem como precursores a leucina, valina e isoleucina. Descrição de caso: Recém-nascido (RN), sexo masculino, Apgar 9/9, peso: 3220 g, idade gestacional 39 semanas, de parto vaginal realizado em hospital público estadual de referência. Mãe 23 anos, segunda gestação, sem comorbidades, relata consanguinidade com parceiro. Acompanhada no pré-natal pela genética médica devido ao óbito da primeira filha por DXB. Coletado sangue do cordão para determinação quantitativa de aminoácidos. Evoluiu no sétimo dia de vida com crise convulsiva, sendo iniciado tratamento para DXB pela história familiar. Determinação quantitativa de aminoácidos demonstrou níveis elevados de leucina, isoleucina e valina. RN apresentou a forma clássica: manifesta-se entre quatro a sete dias após o nascimento, com letargia, perda de peso, hipoglicemia, apnéia, urina com odor de açúcar queimado e sinais neurológicos de intoxicação. Foi realizado tratamento com dieta hipoproteica, com fórmula específica e restrita em AACR, hipercalórica, medicações para controle das crises convulsivas, além de diálise peritoneal para eliminação de metabólitos tóxicos. Comentários: A DXB tem caráter autossômico recessivo, com incidência no Brasil de 1 para 43.000 nascidos vivos, com prevalência superior quando existe consanguinidade entre os genitores. Casal com filho com DXB tem 25% de chance de ter outro com a doença. Os sintomas inespecíficos e falta de conhecimento da doença, leva ao retardo no diagnóstico e tratamento ideal, diminuindo sobrevida dessas crianças. A detecção da doença pela triagem neonatal antes do agravamento ainda não é realizada pelo sistema único de saúde, assim como não há serviço de genética médica disponível em toda rede pública, para orientação e seguimento dessas crianças.