



24º Congresso Brasileiro de
PERINATOLOGIA
de 26 a 29 de setembro de 2018
Natal • RN

Trabalhos Científicos

Título: Doença Da Urina Do Xarope Do Bordo: Relato De Caso No Período Neonatal.

Autores: MARIA CECÍLIA DE PONTES JORDÃO GAYOSO (ISEA), CAMILLA MARIANA ALBUQUERQUE GALDINO GOMES, PRISCILA MAGALHÃES NUNES, ELIZANDRA DE LIMA NUNES, THAYRANNE GOMES DE MORAIS, FABÍOLA TERTO MAGALHÃES RODRIGUES, DENISE MARIA RAMOS DE AMORIM ALBUQUERQUE, TEREZA RAQUEL BRITO FILGUEIRAS D'AMORIM, FERNANDA CRUZ DE LIRA ALBUQUERQUE, MARINA AMORIM ALBUQUERQUE, LUCAS FELIX MARINHO NEVES, ALINE SILVA SANTOS SENA, PAULA FRASSINETTI VASCONCELOS DE MEDEIROS

Resumo: Introdução: A Doença da Urina do Xarope do Bordo (DXB), também conhecida como Leucínose, é um Erro inato do metabolismo de início pós-natal, caracterizado pelo acúmulo, nos líquidos corporais, dos três aminoácidos de cadeia ramificada (AACR): valina, isoleucina e leucina. Objetivos: Relatar um caso clínico de DXB em recém-nascido a termo, com quadro de crises convulsivas iniciadas aos cinco dias de vida. Metodologia: Descrição do caso clínico após consentimento familiar, revisão de prontuário e revisão de literatura. RNT do sexo feminino, nascida de parto cesárea, com APGAR 9/9, admitida em uma UTI Neonatal aos 10 dias de vida, em aleitamento materno exclusivo, apresentando crises convulsivas em boxear e pedalar desde o quinto dia de vida. Genitora primípara, realizou 10 consultas pré-natal, relata ter apresentado herpes genital na gestação, tratada com aciclovir tópico e swab vaginal positivo para Streptococcus do grupo B não tratado. RNT submetida à ventilação mecânica assistida, iniciada terapia anticonvulsivante (fenobarbital e fenitoína), antibioticoterapia (ampicilina e gentamicina) e antiviral (aciclovir). Realizada coleta de sangue para hemograma, PCR, hemocultura, função renal, hepática e sorologias para TORCHS, tanto no sangue, como em LCR. Mantido dieta suspensa e iniciado nutrição parenteral. Resultados: os resultados de exames foram normais. O RN persistiu com crises convulsivas, porém menos frequentes e em estado comatoso. Solicitado teste do pezinho master com 16 dias de vida, com cromatografia de aminoácidos alterada e ressonância magnética de encéfalo sugestiva de doença de Krabbe. Foi solicitado parecer da geneticista, que orientou realização de coleta de sangue e urina para determinação quantitativa de aminoácidos, o qual mostrou altos níveis de leucina e isoleucina. Com esses achados foi confirmado o diagnóstico de doença da urina do xarope de bordo. Iniciado dieta apropriada para a doença descrita: fórmula MSUD 1, com TCM e maltodextrina, com boa resposta. RN evoluiu de forma satisfatória, sem sequelas neurológicas, recebendo alta hospitalar com 35 dias de vida. Atualmente, aguarda transplante hepático. Conclusão: Diante do quadro de crises convulsivas no período neonatal que não respondem à terapia habitual, levantar a hipótese de erro inato do metabolismo, uma vez que quanto mais cedo o diagnóstico e a instituição terapêutica apropriada, melhor o prognóstico.