



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

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

Autores: JULIANA BUCANEVE (UNIVERSIDADE POSITIVO); JULIO CEZAR BARRETO (UNIVERSIDADE POSITIVO); FERNANDA AGUIAR GONÇALVES (UNIVERSIDADE POSITIVO); INGRID FERNANDES DALOSSO (UNIVERSIDADE POSITIVO); JÉSSICA MARIA CAMARGO BORBA (UNIVERSIDADE POSITIVO); NAYRA MARIA PRADO VALÉRIO (UNIVERSIDADE POSITIVO); RODOLFO GALERA (UNIVERSIDADE POSITIVO); CRISTINA TERUMY OKAMOTO (UNIVERSIDADE POSITIVO); CARLOS FREDERICO OLDENBURG NETO (UNIVERSIDADE POSITIVO)

Resumo: Introdução: Doença da Urina do Xarope de Bordo (MSUD) é um erro inato do metabolismo, raro, de incidência pós-natal e ocorre pelo acúmulo de três aminoácidos (valina, isoleucina e leucina). As manifestações clínicas como letargia, hipotonia, sucção débil, edema cerebral e crises convulsivas podem ocorrer após 48 horas de vida.^{2,3} O diagnóstico é confirmado por elevação sérica dos três aminoácidos.⁴ O tratamento da MSUD é terapia dietética com restrição dos aminoácidos.¹ Descrição do caso: M.N.B., 7 dias, feminino, gestação e parto vaginal sem intercorrências. Com 3 dias de vida apresentou diminuição das mamadas, choro constante, sonolência, hipoatividade. Houve piora progressiva dos sintomas nos dias posteriores com choro débil e reflexos próprios do recém nascido ausentes, episódios de crise convulsiva (sic), vômitos e odor fétido na urina. Acentuada hipotonia. Hipoglicemia à admissão. Alimentação com leite materno e de fórmula NAN I. Realizada investigação para sepse, meningite, distúrbios metabólicos e neuromusculares que apresentaram resultados negativos assim como TAC de crânio e PCA sem repercussão na ecocardiografia. Teste do pezinho master demonstrou alteração compatível com leucinose e confirmada posteriormente com cromatografia sanguínea dos aminoácidos. Discussão: O importante nessa situação é o grau de suspeição e realizar diagnóstico e introdução de terapia nutricional precoce apesar do quadro clínico muitas vezes não ser característico. No Brasil o teste do pezinho não é ampliado, retardando o diagnóstico, além de poucos serviços médicos e multidisciplinares para o atendimento desses pacientes. Conclusão: No presente caso percebemos um quadro bem característico e de evolução rápida, porém o diagnóstico foi definido com 21 dias de vida, muito antes do que a literatura tem como base, o que levaria a um prognóstico mais favorável apesar da paciente ter tido vários episódios de crises convulsivas. Ainda hoje há muita dificuldade na aquisição da fórmula especial, o que acarreta em sequelas neurológicas graves.