



Trabalhos Científicos

Título: Doença Do Xarope De Bordo Em Pré-Escolar

Autores: NATHALIA FERNANDES DE MELLO (IPPMG/UFRJ); VIVIANE ALVES DOS SANTOS (IPPMG/UFRJ); ALESSANDRA FERNANDES MARQUES BRAGA (IPPMG/UFRJ); LILIAN DA COSTA BRAGA LICURGO (IPPMG/UFRJ); TAMIRES COELHO CAMARGO (IPPMG/UFRJ); JULIA DONIZETTI LINS DE ALBUQUERQUE (IPPMG/UFRJ); HELIO FERNANDES DA ROCHA (IPPMG/UFRJ); MONICA DE ARAUJO MORETZSOHN (IPPMG/UFRJ); LAURA OHANA (IPPMG/UFRJ)

Resumo: Introdução: A doença do xarope de bordo – MSUD – é um erro inato do metabolismo de aminoácidos de herança autossômica recessiva causada pela deficiência na atividade do complexo enzimático desidrogenase de cetoácidos de cadeia ramificada. Esse complexo é regulado por suas próprias enzimas quinase e fosfatase, sendo a primeira inibida pela tiamina-pirofosfato. Desse modo, esse cofator pode estabilizar esse complexo enzimático e aumentar sua potencialidade catalítica. Descrição do caso: Pré-escolar do sexo masculino com quadro de atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, hipotonia global, hiperreflexia profunda, ataxia e crises de opistótono. Realizada dosagem de aminoácidos plasmáticos com dosagens elevadas de leucina e isoleucina. A análise de ácidos orgânicos urinários mostrou elevação do ácido 3-hidroxi-butírico pelo menos 10 vezes acima da normalidade, além de moderado aumento dos ácidos 2-hidroxiisovalérico e 2-hidroxi-3-metilvalérico e discreto dos ácidos 2-hidroxisocaproico e 2-cetoisocaproico, assim como moderado aumento dos marcadores de cetonúria: 3-hidroxi-butírico e ácido acetoacético. Iniciada tiamina na dose de 100mg/dia e introdução de fórmula especial com restrição de leucina, isoleucina e valina, além de dieta com restrição proteica, mantendo evolução clínica satisfatória desde então. Discussão: As manifestações da doença podem iniciar no período neonatal evoluindo com vômitos, letargia, convulsões, acidose metabólica, hipertonicidade, opistótono e edema cerebral, podendo ser letal. Manifestações mais tardias envolvem cetoacidoses recorrentes, ataxia e retardo psicomotor progressivo. O protocolo terapêutico da MSUD foi designado para inibir o catabolismo proteico endógeno, sustentar a síntese de proteínas e prevenir deficiências de aminoácidos essenciais. A dosagem de aminoácidos plasmáticos e a análise dos ácidos orgânicos urinários são úteis no diagnóstico da doença, podendo ser complementadas, a critério clínico, pela análise molecular dos genes BCKDHA, BCKDHB, DBT e DLD. Conclusão: O diagnóstico precoce com a instituição do protocolo adequado de tratamento melhora o prognóstico da doença, devendo a criança ser cuidadosamente acompanhada por uma equipe multidisciplinar de saúde.