



Trabalhos Científicos

Título: Desafios No Diagnóstico Da Doença Da Urina Do Xarope Do Bordo – Relato De Caso

Autores: JÚLIA ARAÚJO QUINDERÉ (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), CAROLINE ANTUNES DE ALMEIDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), RAQUEL DIÓGENES ALENCAR (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), FRANÇOIS LOIOLA PONTE DE SOUZA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN)

Resumo: Introdução: A Leucínose - Doença da Urina do Xarope do Bordo (DXB) – é um erro inato do metabolismo (EIM), de herança autossômica recessiva, que cursa com acúmulo de aminoácidos de cadeia ramificada (AACR) leucina, valina e isoleucina. Descrição do caso: Lactente, 3 meses, nascido a termo de parto cesáreo, sem intercorrências, foi admitido em hospital terciário pediátrico após observação, em consulta de rotina, de hipotonia global e irritabilidade. História pregressa de sucção débil, pneumonia aspirativa e movimentos “de boxeador e de pedalar”, sugestivos de convulsões. Na internação, apresentou sonolência, hipoglicemia e acidose metabólica associados a quadro infeccioso, além de urina e pele com odor adocicado. A ressonância magnética (RM) de encéfalo revelou “edema intramielínico bilateral e simétrico de estruturas componentes de substância branca dos compartimentos infra e supratentorial de algumas estruturas centroencefálicas. Associam-se zonas de discreto edema vasogênico em região ainda não mielinizada de substância branca supratentorial, sugerindo DXB”. Realizou cromatografia de aminoácidos, que corroborou o laudo da RM, revelando aumento de leucina (668,9), isoleucina (1052,6) e valina (1830,3), iniciando-se dieta hipoproteica específica. Paciente evoluiu com ganho de peso, melhora do quadro neurológico e metabólico, com redução dos níveis de AACR. Após 68 dias de internação, recebeu alta, sendo o responsável orientado acerca da dieta, das particularidades da doença e da necessidade de seguimento multidisciplinar. Discussão: A apresentação clínica inespecífica e a raridade da DXB dificultam o diagnóstico. Essa doença, assim como outros EIM, deve ser lembrada diante de quadros de hipotonia, convulsões e alterações metabólicas (hipoglicemia, acidose), como neste caso. A implementação de terapêutica adequada ocasiona rápida melhora clínica e laboratorial. Conclusão: A DXB é uma enfermidade cuja terapêutica pode mudar a evolução do paciente, devendo o conhecimento acerca dessa doença ser disseminado entre os pediatras a fim de propiciar o diagnóstico precoce e a prevenção de sequelas.