



Trabalhos Científicos

Título: Leucinose: Importância Do Diagnóstico Precoce E As Dificuldades Enfrentadas Na Terapêutica

Autores: JÉSSICA MARIA MOURA CASSIMIRO (HIAS), GABRIELA MAIA MOTA (HIAS), JAMILLE FERNANDES CARNEIRO (HIAS), LÍVIA MARIA ALEXANDRE DA SILVA (HIAS), MOACYR OLIVEIRA NETO (HIAS)

Resumo: Introdução A leucinose é uma doença hereditária rara do metabolismo dos aminoácidos de cadeia ramificada resultante de um déficit ao nível do complexo enzimático de descarboxilação da leucina, isoleucina e valina. O diagnóstico precoce é fundamental na prevenção da deterioração neurológica que se instala na ausência da implementação do tratamento nutricional adequado. Descrição do caso Paciente masculino, nascido em condições adequadas e sem intercorrências, pais não consanguíneos, iniciou no 6º dia de vida regurgitações e cianose, com piora progressiva. Evoluiu com hipotonia, hipoatividade e sucção débil. No 12º dia de vida, apresentou desidratação, acidose metabólica e hipoglicemia. Tratado inicialmente como infecção, persistindo com os sintomas citados. Levantou-se a hipótese de erro inato do metabolismo, cuja investigação apresentou longo prazo para resultados. Iniciou-se dieta com restrição protéica, empiricamente. Após 1 mês da solicitação, cromatografia de aminoácidos evidenciou leucinose. A dieta específica foi disponibilizada após 20 dias do diagnóstico. Enfrentou-se, ainda, dificuldade no ajuste das necessidades glicídicas e proteica, devido à demora nos resultados dos exames. Paciente realizou 3 sessões de hemodiálise, por piora clínica, sugerindo impregnação de leucina. Recebeu alta após 5 meses, com sinais de comprometimento neurológico. Retornou após 20 dias com quadro infeccioso, evoluindo a óbito. Discussão A leucinose tem transmissão autossômica recessiva, manifestando-se sob várias formas clínicas. O diagnóstico baseia-se na confirmação laboratorial dos valores elevados de leucina, isoleucina e valina no plasma e urina. A disponibilização diária da análise quantitativa de aminoácidos e a agilidade na liberação dos resultados influenciam diretamente no prognóstico, fatores que dificultaram o manejo no tempo adequado deste paciente. Conclusão Assim, o reconhecimento dessa aminoacidopatia e o controle metabólico durante a fase aguda são importantes no prognóstico da doença, permitindo uma sobrevida maior com preservação da integridade do sistema nervoso central.