



Trabalhos Científicos

Título: Doença Da Urina Do Xarope De Bordo Em Um Hospital Do Interior Do Ceará: Relato De Caso

Autores: VIVIANE FERREIRA CHAGAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), LETÍCIA BENEVIDES CAVALCANTE SOARES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), AMANDHA ALENCAR MAIA CARNEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JOSÉ FRANCISCO IGOR SIQUEIRA FERREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), LUCAS TADEU ROCHA SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), TAYNÃ CESÁRIO TEIXEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), MICHAELA JACQUELINE LEWIS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), LIDUINA LARA XIMENES LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), IASMIM DE SOUSA ARAÚJO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), MARIA JULIANA CARNEIRO MATIAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JOÃO VITOR LOPES MONTES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), KAROLINE KUSTER VALTER (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), AMANDA PAIVA AGUIAR (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), SARA FARIAS COSTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), AMANDA KÉSSIA DA SILVA SALES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ)

Resumo: INTRODUÇÃO A Doença da urina do Xarope de Bordo (DXB) é um Erro Inato do Metabolismo caracterizado pelo acúmulo de aminoácidos (valina, isoleucina e leucina) nos fluidos corporais. Os sintomas surgem entre o 4º ao 7º dia de vida, podendo consistir em alterações respiratórias e neurológicas. O objetivo deste trabalho é relatar um caso de um paciente portador de DXB, em que o retardo na investigação e no início do tratamento levaram a um mau prognóstico. RELATO DE CASO P.L.C.F, 10 dias de vida, masculino, admitido no hospital em fevereiro/2019 por queixa de hiporexia, perda significativa de peso e choro excessivo há 3 dias, ao exame, encontrava-se hipoativo, sonolento e irritado. No segundo dia de internação, evoluiu com estado geral comprometido, sucção débil e alterações respiratórias, sendo feita intubação orotraqueal. No sétimo dia internado, paciente demonstrou piora clínica, apresentando hipoglicemia, cianose e hipossaturação, além de odor característico da urina, horas depois, apresentou convulsão. Tomografia de crânio evidenciou alterações inespecíficas. Cromatografia de aminoácidos mostrou-se alterada, com aumento na região da banda da leucina e isoleucina, confirmando a suspeita de DXB. Após 10 dias, lactente foi transferido a um hospital terciário, porém não respondeu bem à terapêutica, evoluindo a óbito. DISCUSSÃO O prognóstico dos portadores de DXB depende da rapidez diagnóstica e da eficácia com que é alcançado o controle bioquímico, nenhum desses fatores pôde ser atendido no caso, tanto pela falta de recursos do hospital de origem quanto pela demora no surgimento de vaga para transferência ao hospital terciário, o que contribuiu para um desfecho desfavorável. CONCLUSÃO Cabe ao profissional da saúde atentar aos sinais e sintomas sugestivos da DXB . O sistema de saúde deve garantir a transferência para os centros de referência em tempo hábil. O teste do pezinho ampliado como triagem auxilia o diagnóstico dos casos.