



Trabalhos Científicos

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

Autores: LUCIANO DA SILVA PONTES (FUNDAÇÃO HOSPITAL DO ACRE (FUNDHACRE)), CASSIA RIBEIRO DO VALE (FUNDAÇÃO HOSPITAL DO ACRE (FUNDHACRE)), PILLAR MELGAR AMPUERO (FUNDAÇÃO HOSPITAL DO ACRE (FUNDHACRE)), LIEGE NEVES DE OLIVEIRA (FUNDAÇÃO HOSPITAL DO ACRE (FUNDHACRE)), BRUNA DA CRUZ BEYRUTH BORGES (FUNDAÇÃO HOSPITAL DO ACRE (FUNDHACRE)), BETHÂNIA DE FREITAS RODRIGUES RIBEIRO (FUNDAÇÃO HOSPITAL DO ACRE (FUNDHACRE)), THAILA ALVES DOS SANTOS LIMA (FUNDAÇÃO HOSPITAL DO ACRE (FUNDHACRE)), BRUNA PEREIRA FARIAS (FUNDAÇÃO HOSPITAL DO ACRE (FUNDHACRE)), LIVIA CORREIA MARTINS (FUNDAÇÃO HOSPITAL DO ACRE (FUNDHACRE)), WANDA ANDRADE DE SOUZA (FUNDAÇÃO HOSPITAL DO ACRE (FUNDHACRE))

Resumo: A paciente T.V.L., sexo feminino, filha de pais jovens e consanguíneos, nasceu de parto normal, à termo, APGAR 9/10, peso 3.100g. Mãe sem patologias prévias e consultas de pré-natal sem intercorrências. Aos 7 meses genitora observou que lactente se apresentava-se hipoativa e com pouca interação social. Por volta de 1 ano de idade mãe buscou atendimento pediátrico onde foi observado um atraso do desenvolvimento neuropsicomotor associado a hipotonia generalizada sendo referenciada ao serviço de neuropediatria. No exame físico ainda apresentava-se hipoativa, hiporreativa, olhar vago, não sentando sem apoio, atraso de linguagem, com reflexos superficiais e profundos preservados. Foi realizada ressonância magnética de encéfalo que evidenciou extensa área de lesões hiperintensas em tronco encefálico, tálamo e globo pálido sugestivo de doença metabólica seguido de espectrometria de massas em tandem onde foi detectado elevação de níveis séricos de leucina, isoleucina e valina sugestivo de Doença da urina do Xarope de Bordo (DXB). Durante o período de investigação evoluiu com episódios de hipoglicemia sintomática com tremores e sonolência. Foi realizado painel de doenças tratáveis com sequenciamento de nova geração que teve com variante patogênica em homozigose no gene BCKDHA. A Doença da Urina do Xarope do Bordo é um erro inato do metabolismo dos aminoácidos que possui um padrão de herança autossômica recessiva. Tem como causa a deficiência do complexo enzimático alfa-cetoacido-desidrogenase resultando em acúmulo de aminoácidos essenciais de cadeia ramificada nos tecidos e seus cetoácidos. A forma neonatal clássica é a mais grave e frequente, também existem as formas intermitentes, responsiva à tiamina e a do caso relatado: forma intermediária. O tratamento realizado com a dieta alimentar hipoproteica com restrição de aminoácidos ramificados, associado à administração de tiamina e apoio da equipe multidisciplinar foram decisivos para seu prognóstico favorável.