

## Trabalhos Científicos

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

**Autores:** CONCEIÇÃO DE MARIA COSTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ-UFPI), DONIZETE TAVARES DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ-UFPI), GUSTAVO RAMOS MILHEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ-UFPI), ISADORA MARIA DE CARVALHO MARQUES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ-UFPI), ANGÉLICA MARIA ASSUNÇÃO DA PONTE LOPES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ-UFPI), ANA LUIZA SIQUEIRA ROSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ-UFPI), ANA TERESA SPÍNDOLA MADEIRA CAMPOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ-UFPI), HILDENISE SÁRVIA DE SOUSA ALMEIDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ-UFPI), SIMONE SOARES LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ-UFPI), ANA KAROLINE BATISTA BURLAMAQUI MELO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ-UFPI)

**Resumo:** INTRODUÇÃO: A Doença da Urina do Xarope de Bordo (DXB) é uma aminoacidopatia autossômica recessiva, que pode levar a graves déficits neurocognitivos e à morte. DESCRIÇÃO DO CASO: Lactente, masculino, cinco meses, pais consanguíneos, no quarto dia de vida iniciou choro inconsolável, tremores de extremidades, sucção débil e sonolência intercalada com irritabilidade, hipertonia flexora dos membros, sendo internado no sétimo dia de vida com piora clínica, necessitando de suporte de terapia intensiva. A ressonância magnética (RNM) de encéfalo evidenciou áreas de hipersinal em T2, restrição à difusão das moléculas de água, comprometendo de forma bilateral e simétrica a substância branca cerebelar profunda, tronco encefálico, cápsulas internas e coroas radiadas e sinais de redução volumétrica encefálica difusa. Cromatografia sanguínea de aminoácidos demonstrou elevados níveis de isoleucina + leucina (1.617,6 nmol/L) e valina (198 mmol/L), confirmando o diagnóstico de DXB. Fez uso de dieta com fórmula isenta de aminoácidos de cadeia ramificada (BCAAs), L-carnitina (450 mg/dia), reposição hidroelectrolítica, anticonvulsivantes e antibióticos. DISCUSSÃO: A DXB ocorre por deficiência do complexo alfa-cetoácido-desidrogenase de cadeia ramificada, resultando no acúmulo de leucina, isoleucina e valina e de seus subprodutos tóxicos. Manifesta-se por urina com odor de açúcar queimado, opistotônico, convulsões, hipotonía, sucção débil, recusa alimentar e acrodermatite. O aumento de isoleucina sérica é patognomônico de DXB. A RNM de crânio evidencia edema cerebral em estágios agudos, hipomielinização e atrofia cerebral em estágios tardios. O tratamento envolve restrição alimentar de BCAAs e controle dos níveis plasmáticos de leucina e isoleucina além do transplante hepático ortotópico. Esse lactente apresenta a forma clássica, frequente e grave, nível sérico dos aminoácidos elevados e sintomatologia compatível. CONCLUSÃO: O diagnóstico e terapia nutricional precoces impactam positivamente o prognóstico na DXB. A inclusão de DXB na triagem neonatal pode agilizar o diagnóstico e prevenir sequelas irreversíveis dessa patologia grave.