

## Trabalhos Científicos

**Título:** Vida Real Da Doença Da Urina Do Xarope De Bordo No Maranhão: Diagnóstico Tardio E Prognóstico Reservado

**Autores:** ANE CAROLINE CHAVES LIMA MENEZES MILHOMEM (HOSPITAL INFANTIL DR. JUVÊNIO MATTOS), ELIS VANESSA DE LIMA SILVA (HOSPITAL INFANTIL DR. JUVÊNIO MATTOS), MARIA JULIANA RODOVALHO DORIQUEI (MATERNIDADE DE ALTA COMPLEXIDADE DO MARANHÃO)

**Resumo:** A Doença da Urina de Xarope de Bordo (DXB) é caracterizada pelo aumento acentuado na concentração sérica dos aminoácidos de cadeia ramificada (AACR). Esta série de casos tem o objetivo de descrever 3 casos em acompanhamento em um hospital terciário do Maranhão entre 2022 e 2024. Caso 1: Feminino, 5 anos, com história de atraso de desenvolvimento teve diagnóstico bioquímico de DXB forma intermediária com 1 ano de vida, atualmente, clinicamente estável e, em acompanhamento multidisciplinar, em tratamento dietético. Sua irmã, veio a óbito com 1 ano, por complicações relacionadas a DXB, apesar do diagnóstico precoce. Caso 2: Masculino, 7 anos, teve diagnóstico de DXB forma intermediária aos 5 anos, após internação por crise convulsiva, tem história de atraso de desenvolvimento e internações recorrentes por rebaixamento de nível de consciência e convulsões, perdeu seguimento ambulatorial em 2023. Caso 3: Masculino, evoluiu com hipoatividade e sucção débil no 4º dia de vida, desconforto respiratório e coma, foi encaminhado para investigação de EIM com 1 mês de vida, recebeu diagnóstico de DXB forma clássica com 1 mês e 22 dias, porém evoluiu com óbito 1 dia após receber o diagnóstico. A DXB ou Leucionose é um erro inato do metabolismo (EIM), caracterizado pelo aumento sérico dos AACR, devido deficiência do complexo desidrogenase de 945,-cetoácidos de cadeia ramificada, responsável pela sua metabolização. Quando em descompensação, leva a um quadro grave de intoxicação metabólica, encefalopatia e óbito, caso não haja diagnóstico precoce e tratamento adequados. Existem 3 fenótipos diferentes com graus variados de gravidade – clássico, intermediário e intermitente. O seu diagnóstico precoce é essencial para prevenir sequelas neurológicas e óbito, e pode ser feito na triagem neonatal por espectrometria em massa de tandem (MS/MS), ou pelos marcadores bioquímicos das concentrações séricas e urinárias dos AACR. Atualmente, no Brasil, o programa nacional de triagem neonatal (PNTN) não inclui, em muitos estados, a realização de MS/MS para rastreio de EIM, e os marcadores bioquímicos séricos são de difícil acesso pela rede pública. Além disso, as fórmulas e suplementos preconizados por diretrizes internacionais, também não estão disponíveis pelo SUS. O prognóstico da DXB depende do fenótipo, tempo até o diagnóstico, adesão ao tratamento, e manejo correto das descompensações. Os três casos apresentados evidenciam a dificuldade de diagnóstico e tratamento da DXB no Maranhão. No Brasil, especialmente em regiões de baixo recurso, existem diversos desafios no diagnóstico e tratamento precoce dos EIM, os casos de DXB relatados exemplificam, que todos os casos acompanhados no período tiveram diagnóstico tardio e desfecho desfavorável. Portanto, reitera-se que é imprescindível a ampliação do PNTN no Brasil, para rastreio de EIM, a fim de possibilitar acesso igualitário a diagnóstico e tratamento precoces.