

APRESENTAÇÃO TARDIA DE DOENÇA DA URINA DO XAROPE DE BORDO: RELATO DE CASO

LUIZA QUAINI CARDOZO¹; LAURA GOEDEL DOS SANTOS¹; EDUARDA TASSONI KAHER¹; TEREZA KO¹; LILIA FARRET¹; MELISSA NADAL DUARTE¹; EDGAR ENRIQUE SARRIA ICAZA¹; CAROLINA RODRIGUES DE FREITAS¹; ANDRESSA DA SILVA RIBEIRO¹; ILOITE MARIA SCHEIBEL¹. **HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE¹**

INTRODUÇÃO:

A Doença da urina do xarope de bordo -DUXB - ocorre em 1 a cada 185.000 pessoas, de herança autossômica recessiva. caracterizada pela deficiência do complexo desidrogenase alfa-cetoácido de cadeia ramificada, ocasionando a elevação da concentração plasmática de aminoácidos de cadeia ramificada como leucina, isoleucina e valina. O acúmulo desses gera efeitos neurotóxicos, como atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (ADNPM), hipotonia e o odor da urina característico.

DESCRIÇÃO DO CASO:

Menina, 3 anos, nascida a termo, sem intercorrências perinatais e neurodesenvolvimento adequado até 1 ano de idade, previamente a um quadro grave de pneumonia necrosante, associado a ataxia, hipotonia, hiperreflexia e marcha com apoio. Durante a investigação de atraso do neurodesenvolvimento, foram identificados níveis elevados dos aminoácidos de cadeia ramificada leucina, isoleucina e valina. A mãe relatava odor de “açúcar mascavo” no ouvido e urina de cheiro adocicado. Teve o diagnóstico confirmado de DUXB. O tratamento foi iniciado com uma dieta hipercalórica e hipoproteica, restrita em aminoácidos de cadeia ramificada e suplementação com isoleucina e valina. Após a adaptação dietética, observou-se melhora dos parâmetros bioquímicos, acompanhada de evolução neurológica positiva.

DISCUSSÃO:

Apesar do fenótipo neonatal ser o mais comum (75%), é necessário reconhecer a importância das apresentações tardias, que serão identificadas pelo pediatra. A forma tardia da DUXB ocorre quando a criança tem desenvolvimento normal até a exposição a um estressor, em geral um processo infeccioso. Ainda que a forma tardia curse com longo período assintomático, o odor de xarope de bordo no cerúmen do ouvido e na urina pode se dar precocemente. A intensidade do odor está diretamente relacionada com a concentração de leucina. De modo geral, os pacientes com DUXB tardia podem apresentar as mesmas sequelas agudas ou crônicas da forma clássica. Além da modificação dietética, tratamento preconizado, o transplante hepático também pode ser considerado.

CONCLUSÃO:

A DUXB é uma condição rara, cujo diagnóstico precoce é fundamental para evitar complicações graves. Nesse sentido, o rastreamento neonatal por meio do teste do pezinho (TP) ampliado melhoraria os desfechos clínicos. Nesse contexto, destaca-se a importância da Lei nº 14.154, que visa ampliar o escopo de doenças rastreadas pelo TP no Brasil.

REFERÊNCIAS:

REVISTA SINAPSE MÚLTIPLA. Sinapse Múltipla, v. 11, n. 2, p. 0-01, ago./dez. 2022. Betim: PUC Minas, 2022.

MORRIS, M. D.; FISHER, D. A.; FISER, R. Late-onset branched-chain ketoaciduria: (maple syrup urine disease). Journal of Lancet, v. 86, p. 149-152, 1966.

CHUANG, D.; SHIH, V. Disorders of branched-chain amino acid and keto acid metabolism. In: SCRIVER, C.; BEAUDET, A.; SLY, W.; VALLE, D. (ed.). The metabolic and molecular basis of inherited disease. 7. ed. New York: McGraw-Hill, 2001. p. 1971-1995.

SÁ, Lorena Walter Rosado de. Relato de caso: doença da urina do xarope do bordo. 2017. Trabalho de Conclusão de Curso, São Paulo, 2017.

HASSAN, S. A.; GUPTA, V. Maple Syrup Urine Disease. [Atualizado em 3 mar. 2024]. In: STATPEARLS [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; jan. 2025—. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK557773/>. Acesso em: 18 abr. 2025.

BRASIL. Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021. Altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990. Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, 27 maio 2021. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_Ato2019-2022/2021/Lei/L14154.htm. Acesso em: 18 abr. 2025.