

**P 3853**

**Doença da urina do xarope do bordo: descrição de 83 casos**

Silvani Herber, Gabriele Marques, Caroline C. C Magalhães  
Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)

Introdução: A Doença da Urina do Xarope do Bordo (DXB) é uma doença genética, causada por uma deficiência enzimática, este acúmulo é tóxico para o organismo causando graves sequelas nos pacientes. A DXB pode ser identificada pelo Teste de Triagem Neonatal apenas na rede privada. Objetivo: Descrever a característica do diagnóstico e tratamento dos pacientes com DXB no Brasil. Metodologia: Os dados foram obtidos a partir da revisão de prontuários. Resultados e discussões: Foram identificados 83 pacientes em todo o Brasil. O diagnóstico teve mediana de 60 dias, foi tardio quando comparado com a literatura, o ideal é antes dos 15 dias de vida. Devido ao diagnóstico tardio e a dificuldade no tratamento, dos 83 pacientes apenas uma paciente apresenta desenvolvimento neuropsicomotor normal. Conclusões: Os pacientes com DXB são diagnosticados tardiamente no Brasil, provavelmente pela falta de conhecimento dos profissionais da saúde sobre a doença. Palavras-chaves: Doença da urina do xarope do bordo, diagnóstico. Projeto 08-661