
VI Encontro Internacional de

NEONATOLOGIA

IV SIMPÓSIO INTERDISCIPLINAR DE ATENÇÃO AO PREMATURO

11 A 13 DE ABRIL DE 2019

Gramado - RS | Hotel Wish Serrano

Promoção:



Apoio:



BILL & MELINDA
GATES foundation

Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Renato Soibelman Procianoy
Rita de Cássia dos Santos Silveira
Deborah Salle Levy
Organizadores

ANAIS

VI Encontro Internacional de Neonatologia
IV Simpósio Interdisciplinar de Atenção do Prematuro

Porto Alegre
Hospital de Clínicas de Porto Alegre
2019



Este trabalho está licenciado com uma Licença Creative Commons - Atribuição-NãoComercial-SemDerivações 4.0 Internacional.

Organização

VI Encontro Internacional de Neonatologia

Renato Soibelman Procianoy, Rita de Cássia dos Santos Silveira

IV Simpósio Interdisciplinar de Atenção Do Prematuro

Deborah Salle Levy

Promoção

Serviço de Neonatologia do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)

Follow - Ambulatório de Prematuros

Apoio

Fundação Médica do Rio Grande do Sul

Bill e Melinda Gates Foundation

Diagramação dos Anais

Ana Paula Goularte Cardoso

ISBN: 978-85-85323-01-1

DADOS INTERNACIONAIS DE CATALOGAÇÃO NA PUBLICAÇÃO (CIP)

E56a Encontro Internacional de Neonatologia (6.: 2019 : Porto Alegre, RS) e
Simpósio Interdisciplinar de Atenção ao Prematuro (4. :2019 : Porto
Alegre, RS).

Anais [recurso eletrônico] / organizado por Renato Soibelman
Procianoy, Rita de Cássia dos Santos Silveira, Deborah Salle Levy –
Porto Alegre: HCPA, 2019.

234p.

E-book: 978-85-85323-01-1

(Bibliotecária Shirlei Galarça Salort – CRB10/1929)

034 - CLÍNICA

Doença da Urina do Xarope do Bordo: A Importância do Diagnóstico Precoce

Andiara de Souza Limberger¹, Luís Felipe Maya Amador¹, Renata da Silva Lima¹, Camila Penso¹, Lisiane Hoff Calegari¹, Cláudia Regina Hentges¹, Nadia Ferreira Navarro¹, Tatiana Silva Tellechea¹, Andréa Lúcia Corso^{1,2}

1 Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA). Porto Alegre, RS, Brasil.

2 Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS). Porto Alegre, RS, Brasil.

Introdução: A Doença da Urina do Xarope do Bordo (DUXB) é um erro inato do metabolismo que gera acúmulo de aminoácidos (leucina, valina, isoleucina) que são tóxicos para o sistema nervoso central. A forma clássica é a forma mais grave com aparecimento precoce de sintomas: sucção débil, letargia, perda de peso, alteração respiratória, encefalopatia, odor característico e crise convulsiva.

Caso: Paciente nascida de cesárea por condição fetal não tranquilizadora, com 38 semanas de idade gestacional, feminina, branca, peso de nascimento 3320 gramas, Apgar 9/10. Recebeu alta com 3 dias de vida em aleitamento materno complementado (dificuldade de pega e queixa de sucção débil). Internou no HCPA com 8 dias de vida devido a alteração do teste de triagem neonatal (alterado cromatografia de aminoácidos em camada delgada). Solicitada avaliação da genética, diagnosticada com DUXB por Leucina 2800. No 1º dia de internação foi à ventilação mecânica por hipoventilação + edema cerebral, permanecendo 24h em ventilação. Iniciada diálise peritoneal no 1º dia, com melhora progressiva, sendo suspensa após 2 dias. Durante internação apresentou crise convulsiva, tratada com fenobarbital. Com 12 dias de vida foi iniciada dieta específica para a doença. Recebendo dieta por sonda devido à dificuldade de sucção.

Discussão: O diagnóstico precoce, ainda em fase assintomática é providencial para evitar sequelas e o óbito. No Brasil o teste do pezinho simples do SUS não oferece pesquisa para tal, sendo o mesmo feito no teste do pezinho plus ou estendido. A confirmação da doença é feita por teste laboratorial de cromatografia líquida de alta performance que detecta aminoácidos no sangue. Quando a leucina está em valores superiores a 800 existe o risco de desenvolver encefalopatia. O tratamento de fase aguda visa reduzir os níveis de aminoácidos de cadeia ramificada com suporte nutricional, indução ao anabolismo e às vezes diálise.