

DOENÇA DA URINA DO XAROPE DO BORDO (DXB) NO BRASIL: ESTUDO TRANVERSAL COM 41 PACIENTES

SILVANI HERBER; CAROLINA FISCHINGER MOURA DE SOUZA

A DXB é causada pela deficiência da atividade do complexo enzimático desidrogenase dos a-cetoácidos de cadeia ramificada, levando ao acúmulo tecidual de três aminoácidos, o acúmulo destes aminoácidos é tóxico para o organismo, principalmente para o SNC, causando graves sequelas. A incidência mundial é de 1:185.000 nascidos vivos, no Brasil não há dados epidemiológicos. O diagnóstico precocemente e tratamento eficaz garante um desenvolvimento normal da criança. O estudo é transversal e os dados foram coletados através de entrevista com médicos que acompanham os pacientes com DXB. Foram identificados inicialmente 64 casos com DXB, destes obtivemos dados completos de 41 casos. Em 80% dos casos a procedência foi da região Sul e Sudeste do país. Em 54% dos casos apresentaram sintomas nos primeiros 10 dias de vida. Em 46% dos casos foram diagnosticados até 30 dias de vida, contudo a fórmula metabólica isenta de leucina, valina e isoleucina, foi disponibilizado logo após o diagnóstico somente para 16% dos casos. Em 50% dos casos recebem a fórmula regularmente. Em 92% dos casos apresentaram RDNPM, 61% convulsões, 54% alterações respiratórias e 34% odor característico de DXB. Em 17% dos casos apresentaram recorrência familiar. Alguns pacientes que tiveram diagnóstico precoce não tiveram um desenvolvimento adequado provavelmente por falhas no tratamento da descompensação metabólica, falta de acompanhamento periódico com o mesmo profissional, não realização de controles bioquímicos frequentes e dificuldades no tratamento de manutenção. Em 15% dos casos foram a óbito antes dos 10 meses de vida confirmando a gravidade da doença. Os dados obtidos por meio deste trabalho poderão contribuir para a formação de programas de atenção aos pacientes com DXB no Brasil.