

## **CARACTERIZAÇÃO DE PACIENTES COM DOENÇA DO XAROPE DO BORDO IDENTIFICADOS EM CENTROS DE REFERÊNCIA EM GENÉTICA NO BRASIL.**

Área: Ciências da Saúde

Modalidade: Trabalho de Conclusão

Relato

Silvani Herber

Orientação:

Silvana Zarth Dias

Coorientação:

Carolina Souza

Introdução: A Doença do Xarope do Bordo (DXB) é um Erro Inato do Metabolismo, causado pela deficiência da atividade do complexo enzimático desidrogenase dos a-cetoácidos de cadeia ramificada (CACR). A deficiência deste complexo é responsável pelo acúmulo tecidual dos aminoácidos leucina, valina e isoleucina, 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 desta patologia. É fundamental estabelecer o diagnóstico precocemente, pois o tratamento eficaz garante um desenvolvimento normal da criança. O objetivo deste trabalho é identificar os casos diagnosticados no Brasil e caracterizar clinicamente os pacientes com DXB. Metodologia: Para a coleta de dados foi realizado contato com os profissionais dos Centros de Referência em Genética que acompanham paciente com DXB. Os Resultados obtidos até o momento são: foram identificados 59 casos de DXB, sendo provenientes das regiões sul 24 (41%) casos, 18 (30,5%) sudeste, 15 (25,1%) nordeste, 1 (1,7%) DF e 1 (1,7%) Norte. Não encontramos diferença significativa em relação ao sexo 47% feminino e 53% masculino. Os sintomas apresentados mais frequentes até o momento foram ADNPM 45% dos casos, hipertonia 30%, acidose metabólica 25%, apnéia 30% e odor característico de xarope do bordo em 25% dos casos. Conclusões: Acreditamos que com a identificação e caracterização dos pacientes com DXB, seja possível descrever e caracterizar clinicamente estes indivíduos, para melhor compreender a distribuição e o tratamento que estes pacientes recebem no Brasil. Por isso, os dados obtidos por meio deste trabalho poderão contribuir para a formação de programas de atenção aos pacientes com DXB.\_\_\_\_\_