













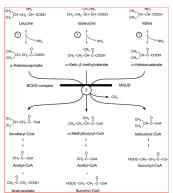
## DOENÇA DA URINA DO XAROPE DE BORDO COM TRANSPLANTE HEPÁTICO: RELATO DE CASO COM DIAGNÓSTICO PRECOCE POR TRIAGEM NEONATAL

Janinne Barboza Rangel<sup>1</sup>, Karolyne Michele Moura Raftopoulos<sup>2</sup>, Thiago Ribeiro Dantas Saturnino<sup>3</sup>, Yasmin Matos Sammour<sup>3</sup>, Cinthia Silveira Lino Cintra, Gerson Silva Carvalho, Giselle Maria Araujo Felix Adjuto, Rodrigo Naves, Joselito Sobreira, Maria Teresinha De Oliveira Cardoso<sup>7</sup>.

- Bolsista do Projeto Rede Nacional de Doencas Raras e Médica Geneticista.
- Médica Geneticista.
- Bolisitas do Projeto Rede Nacional de Doenças Raras e estudantes de Medicina da Universidade Católica de Brasilia (UCB). Médico Geneticista, chefia da Unidade de Genética, Serviço de Referência em Doenças Raras (SRDR) e Serviço de Referência em Triagem Neonatal Ampliada (SRTNA) do Hospital de
- . Médica Geneticista do Projeto Rede Nacional de Doenças Raras, do Serviço de Referência em Doenças Raras (SRDR) e docente de Medicina da Escola Superior de Ciências da Saúde
- Farmacêuticos Bioquímicos do SRTNA, responsáveis pelo Laboratório de Espectrometria de Massa em Tandem do SRTNA/HAB Médica Geneticista do Projeto Rede Nacional de Doenças Raras, coordenação da Regional Centro-Oeste da SBGM e professora ora adiunta do curso de Medicina da UCB.

## INTRODUÇÃO

A Doença da Urina do Xarope de Bordo (MSUD) é um erro inato do metabolismo causado por deficiência do complexo desidrogenase dos α-cetoácidos de cadeia ramificada (BCKD), levando ao acúmulo neurotóxico de leucina, isoleucina e valina. A forma clássica manifesta-se no período neonatal com letargia, recusa alimentar e encefalopatia progressiva. Este trabalho busca relatar um caso de MSUD diagnosticada precocemente por triagem neonatal com evolução até transplante hepático, enfatizando a relevância do diagnóstico precoce, manejo dietético e terapia curativa

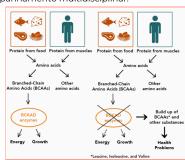


ra 1 – Acúmulo de leucina, isoleucina, valina e seus α-cetoácidos na doença da urina do xarope de nte: Chuang DT. Encyclopedia of Biological Chemistry. 2nd ed. 2013

## RELATO DE CASO

do terceiro filho de consanguíneo. Casal tem outras duas filhas, sendo que uma possui diagnóstico de deficiência de biotinidase e segue regularmente com equipe da genética médica, e outra, falecida aos 10 meses por complicações da MSUD. F.J.R.C. nasceu a termo, AIG e sem complicações no período periparto. Com 8 dias apresentou hipoatividade, recusa alimentar desidratação, sendo admitido em UTI. O teste do pezinho expandido da SES-DF mostrou elevação significativa de leucina, isoleucina e valina, compatível com MSUD clássica. Aos 12 dias iniciou fórmula específica MSUD-1, com estabilização metabólica inicial. Painel NGS para Erros Inatos do Metabolismo confirmou variante patogênica. BCKDHA;NM\_000709.4:c.808G>A:p.Ala270Thr, em ho -

mozigose, compatível com a forma clássica. Após discussão entre equipes de diferentes especialidades, devido alto risco de crises metabólicas, foi submetido a transplante hepático com 4 meses de vida, evoluindo com diversas intercorrências no pós-operatório: gastroparesia, diarreia por Clostridium, infecção por CMV com carga viral elevada, necessitando fazer uso de ganciclovir e valganciclovir; neutropenia febril associada a gastroenterite e choque séptico, além de biloma tratado com drenagem biliar. Evoluiu com melhora clínica, retirada do dreno, normalização progressiva de hepatograma, carga viral de CMV negativada e recuperação gradativa do desenvolvimento neurológico. Em uso atual de tacrolimus, Bactrim profilático, suplementos acompanhamento multidisciplinar.



## DISCUSSÃO

Na MSUD, o transplante hepático restaura atividade parcial do complexo BCKD no fígado, permitindo metabolismo adequado dos aminoácidos evitando crises de cadeia ramificada e descompensação. Isso possibilita dieta mais flexível, melhora do crescimento е desenvolvimento neurológico, além de redução significativa de morbimortalidade. O caso destaca a importância da neonatal para diagnóstico precoce, aconselhamento genético, além da necessidade de seguimento intensivo em centros de referência, dado o risco elevado de complicações infecciosas e biliares no pós-transplante. A adequada educação dos cuidadores, monitoramento laboratorial e exames complementares de imagem seriados fundamentais para garantir boa evolução clínica e qualidade de vida a longo prazo.