

PERFIL DE PACIENTES COM LEUCINOSE EM UM SERVIÇO DE REFERÊNCIA

AUTORES: Sofia Panato Ribeiro¹, Silvani Herber², Lilia Farret³, Natan Monsores de Sá⁵, Thabata Caroline da Rocha Siqueira⁴, Ida Vanessa Doederlein Schwartz^{1,3,4}

E-MAIL: sparibeiro@hcpa.edu.br

INSTITUIÇÕES: 1. Programa de pós-graduação em Ciências Médicas. Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, Brasil; 2. Departamento de Enfermagem. Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, Porto Alegre, Brasil; 3. Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre, Brasil; 4. Instituto Nacional de Doenças Raras (InRaras), Porto Alegre, Brasil; 5. Observatório de Doenças Raras, Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade de Brasília, Brasília, Brasil.

INTRODUÇÃO

A Leucinoase, também conhecida como Doença da Urina do Xarope do Bordo (DXB), é uma doença autossômica recessiva. Tem incidência mundial de 1:185.000 nascidos vivos. Ocasionalmente pela deficiência do complexo enzimático desidrogenase dos α -cetoácidos de cadeia ramificada (CACR), provocando o acúmulo dos aminoácidos leucina, valina e isoleucina e seus α -cetoácidos. A forma neonatal clássica (80% dos casos) é caracterizada pelo aparecimento dos sintomas na primeira semana de vida, como letargia, recusa alimentar e irritabilidade. A doença pode ocasionar encefalopatia progressiva e morte, pois valores de leucina acima de $1000\mu\text{mol/L}$ causam danos irreversíveis ao sistema nervoso central (encefalopatia metabólica aguda e edema cerebral). A triagem neonatal expandida permite o diagnóstico ainda em fase assintomática, podendo alterar significativamente o prognóstico do paciente, pois iniciaria o tratamento nos primeiros 10 dias de vida. Entretanto, o teste ofertado pelo sistema público de saúde brasileiro não inclui a triagem para leucinoase.

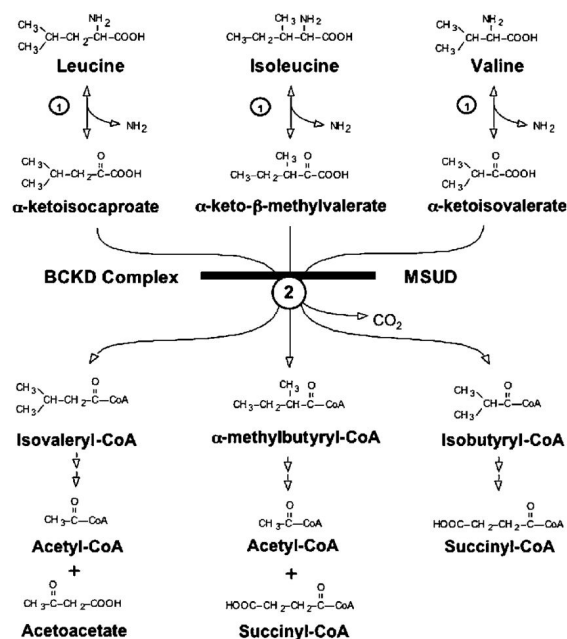


Figura 1. Rota metabólica dos aminoácidos de cadeia ramificada (AACR), demonstrando o bloqueio que ocorre na Doença da Urina do Xarope do Bordo, devido à deficiência do complexo enzimático CACR (Adaptado de CHUANG & SHIH, 2001).

OBJETIVO

Descrever o perfil clínico e diagnóstico de pacientes com Leucinoase, destacando os desafios da detecção precoce e da falta de triagem neonatal expandida no SUS.

METODOLOGIA

Estudo tipo descrição de casos. Amostragem por conveniência, composta por 17 pacientes. Foram incluídos pacientes com mães maiores de idade. Os dados foram coletados em 2023, mediante consulta ao prontuário eletrônico e informações faltantes foram coletadas em consulta ambulatorial no Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. O Serviço recebe pacientes para acompanhamento em diferentes momentos da doença, visto que realiza o diagnóstico e tratamento de pacientes em fase aguda, assim como atendem pacientes encaminhados por outros hospitais. O projeto foi aprovado no Comitê de Ética em Pesquisa da instituição e os pais ou responsáveis assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Estudo tipo descrição de casos. Amostragem por conveniência, composta por 17 pacientes. Foram incluídos pacientes com mães maiores de idade. Os dados foram coletados em 2023, mediante consulta ao prontuário eletrônico e informações faltantes foram coletadas em consulta ambulatorial no Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. O Serviço recebe pacientes para acompanhamento em diferentes momentos da doença, visto que realiza o diagnóstico e tratamento de pacientes em fase aguda, assim como atendem pacientes encaminhados por outros hospitais. O projeto foi aprovado no Comitê de Ética em Pesquisa da instituição e os pais ou responsáveis assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

Sinais e sintomas mais prevalentes

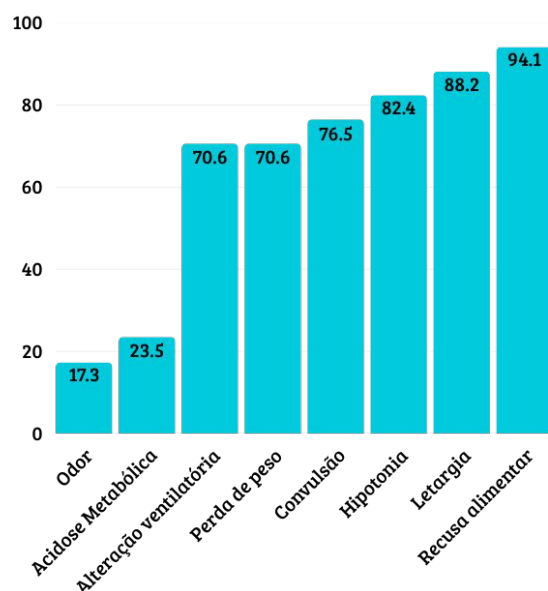


Figura 2. Sinais e sintomas apresentados pelos pacientes. Fonte: Dados do autor.

CONCLUSÃO

Identificou-se como fator agravante o longo tempo desde o início dos sintomas até o diagnóstico, o que poderia ser melhorado com a implementação do teste ampliado de triagem neonatal no sistema público de saúde. Crianças que possuem história familiar positiva deveriam apresentar melhor prognóstico, pois a investigação diagnóstica e o início do tratamento poderiam ser realizados rapidamente. Entretanto, há dificuldade em iniciar um tratamento efetivo, mesmo após diagnóstico, agravando os danos neurológicos e a evolução da doença.

REFERÊNCIAS

BRASIL. Altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente), para aperfeiçoar o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), por meio do estabelecimento de rol mínimo de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho; e dá outras providências. **Lei Nº 14.154**.

HERBER, Silvani *et al.* Maple syrup urine disease in Brazil: a panorama of the last two decades. **Jornal de Pediatria**, Porto Alegre, v. 91, n. 3, p. 292-298, maio 2015. Elsevier BV. <http://dx.doi.org/10.1016/j.jped.2014.08.010>.

BRAHM, Paulina; VALDÉS, Verónica. Benefits of breastfeeding and risks associated with not breastfeeding. **Revista Chilena de Pediatria**. Santiago, v. 88, n. 1, p. 15-21, 2017. <http://dx.doi.org/10.4067/S0370-41062017000100001>.