

**CARACTERIZAÇÃO DE 48 PACIENTES COM DOENÇA DA URINA DO XAROPE DO BORDO (DXB) NO BRASIL**  
SILVANI HERBER; SCHÜLER-FACCINI, LAVÍNIA; NETTO, CRISTINA; SCHWARTZ, IDA; SOUZA, CAROLINA

A DXB é causada pela deficiência da atividade do complexo enzimático desidrogenase dos a-cetoácidos de cadeia ramificada, levando ao acúmulo tecidual de leucina, isoleucina e valina, o acúmulo progressivo destes aminoácidos causa severa toxicidade ao SNC, levando as seqüelas irreversíveis quando não diagnosticado e tratado rapidamente. A incidência mundial é de 1:185.000 nascidos vivos, contudo no Brasil não há dados epidemiológicos estimando a sua freqüência. O diagnóstico precoce e manejo eficaz garante um desenvolvimento normal da criança. Objetivo: Determinar, através de um estudo piloto e de metodologia transversal, a procedência e status atual dos pacientes diagnosticados com DXB no Brasil. As informações foram coletadas através de entrevista telefônica com médicos que acompanham os pacientes com DXB. Resultados: identificamos inicialmente 79 casos com DXB, destes obtivemos dados completos de 48 casos. Em 72% dos casos a procedência foi da região Sul e Sudeste do país. Em 70% dos casos apresentaram sintomas nos primeiros 10 dias de vida. Em 62% dos casos foram diagnosticados até 30 dias de vida. Somente em 22% dos casos foi disponibilizada formula metabólica especifica logo após o diagnóstico. Somente 53% dos casos recebem a fórmula regularmente. Em 88% dos casos apresentaram RDNPM, 52% convulsões, 62% alterações respiratórias e 30% odor característico de DXB. A recorrência familiar esteve presente em 19% dos casos. Alguns pacientes que tiveram diagnóstico precoce não tiveram um desenvolvimento adequado provavelmente por falhas no tratamento da descompensação metabólica. 21% dos casos foram a óbito antes dos 10 meses de vida confirmando a gravidade da doença. Este trabalho estão sendo expandido para obtermos maior detalhamento sobre o estado atual dos pacientes com DXB. Os dados obtidos por meio deste trabalho poderão contribuir para a formação de programas de atenção aos pacientes com DXB no Brasil.