

# O DESAFIO NO MANEJO CLÍNICO DO PACIENTE COM DIAGNÓSTICO DE LEUCINOSE

Santiago, LR<sup>1</sup> ; Carvalho, CMML<sup>1</sup>; Carellos, EVM<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Residente de Pediatria do Hospital Infantil João Paulo II – FHEMIG

<sup>2</sup>Médica Infectologista Pediátrica, Preceptora da residência de Pediatria do Hospital Infantil João Paulo II – FHEMIG.

**Contato:** luccarsantiago@gmail.com

## INTRODUÇÃO

A leucinose é uma aminoacidopatia caracterizada por aumento na concentração dos aminoácidos essenciais: leucina, isoleucina e valina. A desregulação desses é responsável por atraso psicomotor, odor de xarope de bordo na urina, além do acometimento de inúmeros sistemas.

## DESCRIÇÃO DO CASO

Lactente de 1 mês, diagnosticada com leucinose e transferida para manejo multidisciplinar com foco em controle dietético. Evoluiu com quadro de hipotonia, hipoatividade, bradipneia, hipoglicemia, lesões cutâneas descamativas, edema e anemia. Após constatação de elevação dos aminoácidos, principalmente a leucina, iniciada dieta específica para leucinose, com restrição da proteína natural, e suplementação de isoleucina e valina, com melhora inicial dos sintomas. A demora no recebimento dos resultados dos exames dificultou o manejo, culminando na recrudescência das lesões cutâneas, edema e anemia em consequência da redução excessiva da leucina sérica. Após diversas intervenções dietéticas, incluindo o aumento da quantidade de proteína natural, foi alcançado equilíbrio do perfil de aminoácidos com melhora

da anemia, ganho de peso e resolução das lesões cutâneas. Após 60 dias de internação recebeu alta para acompanhamento ambulatorial.

## DISCUSSÃO

A terapia nutricional é essencial na estabilização e restauração da homeostase metabólica desses pacientes. É mister o envolvimento multidisciplinar incluindo geneticista, nutricionista e pediatra, com objetivo de oferecer uma dieta capaz de reduzir os metabólitos tóxicos e preservar o desenvolvimento neuropsicomotor da criança. Uma dificuldade enfrentada no manejo desse paciente foi o intervalo longo entre a liberação dos exames levando a necessidade de ajustes dietéticos empíricos e a internação prolongada.

## CONCLUSÃO

Ressalta-se a importância de equipe multidisciplinar experiente no manejo desta enfermidade. Cabe ao pediatra, reconhecer sinais e sintomas de descompensação dos níveis dos aminoácidos, para atuar baseando-se na evolução clínica e dosagem quantitativa dos aminoácidos.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Strauss KA, Morton DH. Branched-chain Ketoacyl Dehydrogenase Deficiency: Maple Syrup Disease. *Current Treatment Options in Neurology* 2003, 5:329–341. Strauss KA, Carson VJ, Soltys K, Young ME, Bowser LE, Puffenberger EG. Branched-chain  $\alpha$ -ketoacid dehydrogenase deficiency (maple syrup urine disease): Treatment, biomarkers, and outcomes. *Molecular Genetics and Metabolism* 129 (2020) 193–206. Frazier DM, Allgeier C, Homer C, Marriage BJ, Ogata B, Rohr F. Nutrition management guideline for maple syrup urine disease: An evidence- and consensus-based approach. *Molecular Genetics and Metabolism* 112 (2014) 210–217. Blackburn PR, Gass JM, Vairo FP, Farnham KM, Atwal HK, Macklin S. Maple syrup urine disease: mechanisms and management. 2017 Sep 10 57–66