

# PATOLOGIA GENÉTICA: CUIDADOS E DIAGNOSTICOS DE ENFERMAGEM AO PORTADOR DA DOENÇA XAROPE DO BORDO (DXB)

<sup>1</sup>Dyanne Debora Silva da Costa <sup>2</sup>Robson Pereira da Silva <sup>3</sup>Maria do Socorro Silva <sup>4</sup>Leticia Lúgia  
Silva Costa <sup>5</sup>Katiuska Costa Souza

<sup>123</sup> Discentes do curso Bacharelado em Enfermagem pela Faculdade Maurício de Nassau; E-mail: [Robsonrobby13@gmail.com](mailto:Robsonrobby13@gmail.com)

<sup>5</sup> Especialista em Saúde da Família pela universidade federal de Brasília; E-mail: [katiuskasouza@yahoo.com.br](mailto:katiuskasouza@yahoo.com.br)

**Resumo:** A doença da urina do xarope do bordo (DXB) é um erro inato do metabolismo (EIM), proveniente de herança autossômica, sua causa está relacionada à redução da atividade do complexo enzimático desidrogenase dos a-cetoácidos de cadeia ramificada (CACR). Este trabalho tem como objetivo promover o conhecimento relacionado ao diagnóstico e cuidados de enfermagem aos pacientes portadores da DXB. Resultados e Discussão: Mais de 90 mutações que causam a DXB já foram descobertas, elas foram mencionadas em três subunidades catalíticas do CACR, elas são classificadas de acordo com o locus afetado, podendo ser: tipo Ia, Ib e II. O tratamento da DXB na fase aguda é basicamente baseado em três objetivos, sendo eles: redução de concentração dos níveis de AACR, de forma rápida, indução do anabolismo e suporte nutricional, além de evitar o catabolismo. Conclusão: a enfermagem atua ativamente no processo relacionado a possíveis diagnósticos de complicações que a DXB pode causar e pôr fim a realização do plano de cuidados de enfermagem se faz necessário para manutenção paliativa e garantia de uma qualidade de vida melhor a esses indivíduos.

**Palavras-chave:** Cuidados de Enfermagem; Doença Xarope do Bordo; Doenças genéticas; Diagnósticos de Enfermagem.

## 1. INTRODUÇÃO

A doença da urina do xarope do bordo (DXB) é um erro inato do metabolismo (EIM), proveniente de herança autossômica, sua causa está relacionada à redução da atividade do complexo enzimático desidrogenase dos a-cetoácidos de cadeia ramificada (CACR). A deficiência deste complexo em realizar suas atividades é responsável pelo acúmulo tecidual dos aminoácidos de cadeia ramificada (AACR) leucina, valina e isoleucina, os quais são tóxicos principalmente para o sistema nervoso central (SNC) (CHUANG & SHIH, 2001).

A mais conhecida forma dessa doença é a clássica que corresponde a 80% dos casos, os sintomas geralmente aparecem entre 4 e 7 horas de vida, onde são frequentes as alterações

respiratórias, encefalopatia, odor característico da doença, convulsões e coma (SAUDUBRAY & CHARPENTIER, 2001). Na fase aguda de acordo com os níveis de leucina, podem ser necessárias algumas intervenções como diálise, caso o paciente não seja tratado de forma adequada poderá evoluir ao óbito, ou desenvolver algumas sequelas neurológicas graves, na fase de manutenção o paciente recebe uma dieta restrita de AACR, suplementada de tiamina e o transplante hepático poderá ser usado como opção terapêutica (SERRA et al, 2010).

Ainda na década dos anos 50 o Westall fez a observação de uma outra pessoa em que os aminoácidos da cadeia ramificada (ACR) leucina, isoleucina e valina, estavam acumuladas nessa doença, após alguns anos Dancis e seus assistentes descreveram que a doença do xarope do bordo é um erro do metabolismo, repercutindo na deficiência do complexo mitocondrial, onde ocorre a descarboxilação dos acetoácidos de cadeia ramificada, atualmente já sabe que além do odor fétido de açúcar queimado na urina, em sua vasta maioria os recém nascidos que possuem a doença podem demonstrar: débil, asfixia, cetoacidose, retardo psicomotor além da diminuição da massa cerebral.

A doença é crítica e bastante capaz de ocasionar um desfecho fatal em um número significativo de pacientes, não detectadas e tratadas precocemente. Os sintomas são variantes, pois depende da gravidade da doença, e de acordo com cada fenótipo clínico.

O diagnóstico deve ser no pré-natal, mensurando o grau de descarboxilação de leucina em cultura de células do líquido amniótico, o mesmo que envolve o bebê durante toda a gestação, essas células são removidas através da amniocentese, entre a vigésima e vigésima quarta semana. No neonato o diagnóstico da doença do xarope do bordo, se dar pela identificação da condensação plasmática dos aminoácidos leucina, valina e isoleucina. Pode ser identificada também na triagem neonatal, nomeado como teste do pezinho. O teste oferecido pelo sistema único de saúde detecta apenas a fenilcetonúria, hipotireoidismo, anemia falciforme e fibrose cística, ou seja, não detecta a DXB.

De acordo com Stratus et al (2009) é possível o diagnóstico precoce da doença durante a triagem neonatal, assim, o diagnóstico precoce e a terapia imediata pode mudar o curso da doença.

## **2. OBJETIVOS**

### **2.1 OBJETIVO GERAL**

Promover o conhecimento relacionado ao diagnóstico e cuidados de enfermagem aos pacientes portadores da DXB.

## 2.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

1. Investigar as causas relacionadas ao surgimento da DXB;
2. Identificar sinais e sintomas da DXB;
3. Mostrar quais os diagnósticos e cuidados de enfermagem.

## 3. METODOLOGIA

Foi realizada uma busca nas bases de dados BVS, Scielo e Lilacs, selecionados os descritores: Enfermagem, Doenças metabólicas, xarope do bordo, obtendo uma relação de 14 artigos, para que tivéssemos uma pesquisa direta de acordo com o objetivo proposto, foram selecionados alguns critérios de inclusão como: estar relacionada diretamente com a temática, artigos que abordem o tema, bem como sua forma de tratamento e possíveis diagnósticos de enfermagem, obtendo um o resultado de 9 artigos.

## 4. RESULTADOS E DISCUSSÃO

Na década dos anos 60 houve a descoberta de que a deficiência do complexo enzimático CACR, seria a causa da DXB, essa afirmação foi dada graças aos estudos realizados em leucócitos e fibroblastos dos clientes com a doença. (DANCIS; et al. 1972)

A bibliografia cita que as DMH podem ser classificadas nas mais variadas formas. Seguindo o modelo de Saudubray e Charpentier (1995) elas podem ser separadas em categorias, logo em seguida em grupos, dessa forma, a DXB (classificada como aminoacidopatia) pertence ao Grupo II da Categoria II.

Segundo Schadewaldt et al. (1999), a DXB é catalogada em cinco fenótipos, diferenciando de acordo com sua manifestação clínica, com a tolerância à leucina e com o exercício residual da enzima in vitro de leucócitos da pele ou fibroblastos de do sangue.

Mais de 90 mutações que causam a DXB já foram descobertas, elas foram mencionadas em três subunidades catalíticas do CACR, elas são classificadas de acordo com o locus afetado, podendo ser: tipo Ia, Ib e II. (FISHER et al, 1991; NELLIS & DANNER, 2001; RODRIGUES POMBO et al. 2006; QUENTAL et al. 2008; MCKVSICK et al, 2010).

Os aminoácidos de cadeia ramificada (ACR) equivalem aproximadamente 40% dos aminoácidos essenciais nas pessoas normais, esses ACR posteriormente ingeridos, são metabolizados na musculatura esquelética, como uma possível fonte de energia, sendo também oxidados no coração, cérebro, tecido adiposo e nos rins. Eles também se ligam a proteínas corporais, em outras vias metabólicas, no caso de pessoas sem a doença, os ACR são transportados para parte interior das células, por um sistema de transporte L situado na membrana plasmática das células, onde o agrupamento destes aminoácidos é retirado, através da enzima aminotransferase de cadeia ramificada (DANCIS; et al. 1972).

Neste processo, leucina, valina e isoleucina, produz seus seguintes cetoácidos : ácido cetoisocaproico (CIC), ácido cetoisovalérico (CIV), ácido ceto  $\beta$  metilvalérico (CMV) .

O gene de cada subunidade catalítica está evidenciada em diferentes cromossomos. De maneira geral mutações nestes três elementos causam DXB. Ao final do percurso metabólico, os derivados da leucina produzem a original Acetil-coA e acetoacetato, os derivados da isoleucina originam Acetil-coA e succinil-coA, derivados da valina produzem succinil-coA. Nos indivíduos afetados pela DXB, tem a deficiência da atividade do CDCCR, como consequência há o acúmulo de leucina, valina e isoleucina e dos seus  $\alpha$ -cetoácidos nessa via metabólica, este acúmulo determina a expressão e gravidade da sintomatologia desta doença, os sintomas já são perceptíveis desde a primeira semana de vida, na grande maioria os indivíduos apresentam baixo peso, apneia, cetoacidose, convulsões, coma e retardo psicomotor. Além disso um quadro de lesão cerebral evidenciando edema no SNC. A doença é preocupante podendo causar um desfecho fatal, os sintomas são de acordo com o fenótipo clínico individualmente. RAMON & JAUREGUI, 2005; CALVO et al, 2000).

O tratamento da DXB na fase aguda é basicamente baseado em três objetivos, sendo eles: redução de concentração dos níveis de AACR, de forma rápida, indução do anabolismo e suporte nutricional, além de evitar o catabolismo. (RAMON & JAUREGUI, 2005; CALVO et al, 2000).

#### 4.1 DIAGNOSTICOS DE ENFERMAGEM

5. Risco de lesão de pele, relacionado com patologia;
6. Risco de infecção, relacionado à deficiência nutricional (dieta restrita);
7. Risco de atraso do desenvolvimento e crescimento, relacionado a incapacidade física, déficit cognitivo e restrição de atividades secundárias a um distúrbio genético;

8. Risco de déficit de volume de líquido, relacionado a alimentação ou ingestão reduzida;
9. Dor;
10. Déficit do autocuidado, relacionado com as limitações da idade cronológica;  Mobilidade física limitada;
11. Nutrição desequilibrada: Menos que as necessidades corporais;
12. Padrão respiratório ineficaz como consequência da patologia;
13. Conflito de decisão familiar, relacionado com as opções de tratamento, valores conflitantes e problemas éticos, legais e sociais, envolvendo exames genéticos, evidenciado por verbalização de incerteza a respeito das escolhas;
14. Medo familiar, relacionado com os resultados de testes genéticos, evidenciados por relato de apreensão e de aumento da tensão;
15. Processos familiares interrompidos relacionado a patologia e hospitalização;
16. Ansiedade;

#### **4.2 CUIDADOS DE ENFERMAGEM**

1. A realização do plano de cuidados de enfermagem foi baseada nos sinais e sintomas citados, pois não se encontrou publicações científicas a respeito do tema.
2. Realizar histórico de saúde completo;
3. Realizar exame físico e neurológico completo;
4. Realizar controle rigoroso de peso;
5. Realizar balanço hídrico;
6. Realizar controle da drenagem de diurese (volume, odor e coloração);
7. Verificar nível de consciência;
8. Verificar se a dieta prescrita está sendo seguida corretamente;
9. Verificar se as necessidades calóricas e proteicas estão sendo preenchidas (para crescimento adequado);

#### **5. CONCLUSÃO**

Foi concluído que a DXB é uma patologia genética crítica o bastante capaz de ocasionar um desfecho fatal em um número significativo de pacientes, não detectadas e tratadas precocemente, quando diagnosticado precocemente a doença, durante a triagem neonatal, pode se mudar o curso da doença. Além disso foi identificado que a enfermagem atua ativamente no processo relacionado a possíveis diagnósticos de complicações que a DXB pode causar e pôr fim a realização do plano de cuidados de enfermagem se faz necessário para manutenção paliativa e garantia de uma qualidade de vida melhor a esses indivíduos.

## 6. REFERENCIAS

1. Chuang DT, SHIHVE (2001) Disorders of branched chain amino and Ketoacid metabolismo. In: Sriver CR, Beaudet A, Sly W, Valle D, eds. The metabolic and molecular Bases of in herited diseases. New York, P.1971-1995.
2. DANCIS J, HUTZLER J, Snyderman SE, cox RP. Enzyme activity in classical and variants forms of maple syrup urine disease. J. Pediatr. 1972; 81:312-320.
3. Fisher CR, Fisher CW, Chuang DT, cox RP. Oucorrenc of a Try 393 ans (Y393N) mutation in the E1 alpha gene of the branched chain alpha gene of the branched chain alpha Keto acid dehydrogenase complex in maple syrup urine disease patients from a Mennonite Population. Am J Hym Genet. 1991;49(2):429-434.
4. De Baulny HO, Saudubray JM. Branched-chain acidurias. Semin Neonatol 2002; 7:65-74.
5. Ramon L, Jauregui I, Enfermedad de jaraqui de arce: uma entidade rara que debemos recordar. A Proposito de su manejo dietético. And Med Interna. Madrid. 2005; 22(10):493-497.
6. Schadewaldt P; Bodner-Leidecker A; Hammen HW, Wendel U. Significance of L-alloisoleucine in plasma for diagnosis of maple syrup urine disease. Clin Chem. 1999; 45:1734-40.
7. Saudubray JM, Charpentierc C (2001) Clinical phenotypes: Diagnosis/algorithms. In: Sriver CR, Beaudet A, Sly W, et al, The metabolic and molecular Bases of in hireted diseases. New York P. 327-400.

8. Serra JD, Sanchez FA, Visus FSV (2010) ``enfermidades de orina de jabaré arce in: sanjuero P, Baldellou A. Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditárias. Madri: Eddiciones Ergon, P.487-489.
9. Straus KA, Wardley B, Robinson DL, et al (2010), classical maple Syrup Urine disease and brain development priciples of management and Formula design. Molecular Genetics and Metabolism. 99(4): 333-345.