

## PE-227 - RELATO DE CASO NEONATO COM DOENÇA DO XAROPE DO BORDO

Camila Penso<sup>1</sup>, Clarissa Gutiérrez Carvalho<sup>1,2</sup>, Lisiane Hoff Calegari<sup>1</sup>, Ana Paula Cargnelutti Venturini<sup>1</sup>, Luciana Amorim Beltrão<sup>1</sup>, Bruna Schafer Rojas<sup>1</sup>, Thaís Martins de Oliveira<sup>1</sup>, Yasminne Marinho de Araújo Rocha<sup>1,2</sup>, Carolina Fischinger Moura de Souza<sup>1</sup>, Rita de Cássia Silveira<sup>1,2</sup>

1 - Hospital de Clínicas de Porto Alegre, HCPA; 2 - Universidade Federal do Rio Grande do Sul, UFRGS.

**Introdução:** A doença da urina do xarope de bordo (MSUD) é uma condição autossômica recessiva causada pela deficiência na atividade do complexo alfa-cetoácido-desidrogenase de cadeia ramificada (BCKDC), envolvido no catabolismo dos aminoácidos (AA) leucina, isoleucina e valina, levando a níveis elevados destes. Dos fenótipos conhecidos, a forma neonatal é a mais comum. A apresentação clínica cursa com pacientes assintomáticos ao nascimento, que evoluem nos primeiros dias de vida (dv) com irritabilidade, letargia, distúrbios metabólicos, encefalopatia e convulsões. O diagnóstico e tratamento precoces mudam o prognóstico. **Descrição do caso:** Neonato masculino, a termo, APGAR 8/9, PN: 3.695 g, recebeu alta hospitalar com 48 horas de vida (hv) sem intercorrências clínicas. Evoluiu com irritabilidade e vômitos e após com sonolência, apneias e crises convulsivas entre o 3º e o 5º dv. Internou na UTI neonatal, evoluindo para intubação no 7º dv e foi evidenciado edema cerebral em exame de imagem. Teste do pezinho privado demonstrou aumento de tirosina, fenilalanina e isoleucina. Transferido ao HCPA no 23º dv, para investigação. Apresentava aumento de leucina (2273,5 uM/L, 48-160), isoleucina (197,3 uM/L, 26-91) e valina (259,8 uM/L, 86-190), fechando diagnóstico de MSUD. Foi mantido inicialmente em NPO, com soro de manutenção com taxa de infusão de glicose (TIG) 12 e indicada diálise peritoneal. Após 24h, iniciada fórmula específica para MSUD e reposição de AA. Permaneceu em diálise por 48h com queda gradual dos AA. Evoluiu com melhora progressiva do sensorio. **Discussão:** O teste do pezinho na rede pública não inclui triagem para MSUD, uma doença rara. Sem acesso à triagem universal, cabe ao pediatra estar capacitado a reconhecer possibilidade do erro inato. **Conclusão:** Logo, é importante reconhecer a doença, realizar diagnóstico e tratamento adequados de forma precoce, com vistas a evitar danos neurológicos graves.

## PE-228 - IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO DE ANGIOEDEMA HEREDITÁRIO EM SERVIÇO DE EMERGÊNCIA PEDIÁTRICA: RELATO DE CASO

Paula Cristina da Costa<sup>1</sup>, Rossana F. Maciel<sup>1</sup>, Mirella R. Pontes<sup>1</sup>, Carolina P. Moreira<sup>1</sup>, Katrine Susin<sup>1</sup>, Larissa I. Lunkes<sup>1</sup>, Ilóite M. Scheibel<sup>1</sup>, Regina Di Gesu<sup>1</sup>

1 - Hospital da Criança Conceição, HCC, Porto Alegre, RS.

**Introdução:** O angioedema hereditário (AEH) é uma doença genética, rara e caracterizada por edema não inflamatório. A apresentação clínica consiste em edema desfigurante da derme, do subcutâneo ou da submucosa, potencialmente fatal e refratário ao tratamento convencional. Estima-se que 25 a 40% das crises de AEH evoluem para óbito por asfixia se não tratadas. **Objetivo:** Alertar a importância do diagnóstico precoce de AEH a partir do presente relato. **Relato de caso:** Menino, 11 anos, com histórico de edema em pálpebras, lábios, língua, orofaringe e pênis associados a traumas e infecções desde os 05 anos. Apresentou piora dos sintomas aos 09 anos, os quais passaram a ser mais frequentes e não cederem espontaneamente, sendo corriqueiramente utilizados corticoides e anti alérgicos como tentativa de alívio. A história familiar de óbitos por asfixia em emergência, C4 baixo na crise e ausência de resposta ao tratamento usual para angioedema histaminérgico e o teste inibidor de C1 esterase quantitativo diminuído corroboraram para o diagnóstico de AEH. Foi iniciado tratamento profilático com ácido tranexâmico e orientado a aumentar a dose e procurar emergência em caso de crise. Recebeu uma dose de Icatibanto pela secretaria da saúde para tratamento específico em caso de crise. **Discussão:** O AEH pode ser confundido com outras causas de angioedema, como os provocados por alimentos ou medicamentos. São sinais de alerta a presença de histórico familiar de edema recorrente, ausência de urticária e da resposta aos anti-histamínicos, corticoide e adrenalina. A dosagem de C4 diminuída na crise pode contribuir, mas o diagnóstico é confirmado pela avaliação quantitativa e funcional do inibidor de C1-INH e estudo genético. **Conclusão:** Embora raramente seja visto em atendimentos nas emergências, o reconhecimento do AEH propicia manejo adequado, evitando medidas desnecessárias ou desfechos fatais.