

Caso #114

DOENÇA DA URINA DE XAROPE DE BORDO

Neurrorradiologia , Radiologia Pediátrica

Dados do Caso

Data submissão:	14/04/2020
Data publicação:	29/04/2020
Seção :	Selecionado
Tipo de Caso :	Tipo Caso 1
Autor:	Cahinã Odilon Gobbo da Silva - FACULDADE DE MEDICINA DE SÃO JOSÉ DO RIO PRETO Fabio Hiroshi Okuyama - FLEURY MEDICINA DIAGNÓSTICA - HOSPITAL SÃO LUIZ Rafael Salvajolli Ribeiro - FACULDADE DE MEDICINA DE SÃO JOSÉ DO RIO PRETO
Autor correspondente:	-
Dados do paciente :	Feminino , 0 anos
Palavras-Chave :	Doença da Urina de Xarope de Bordo, Erros Inatos do Metabolismo dos Aminoácidos, Aminoácidos de Cadeia Ramificada, Imagem por Ressonância Magnética
URL:	http://bradcasesold.brad.org.br/pt/Cases/CaseDetails/114
Link do Abstract no PUBMED:	
DOI :	Ahead of DOI

Resumo

A doença da urina de xarope de bordo é uma rara doença hereditária. Trata-se da disfunção do complexo enzimático alfa-cetoácido-desidrogenase de cadeia ramificada, levando ao aumento da concentração dos aminoácidos de cadeia ramificada no plasma. Essa condição, sem o adequado tratamento, resulta em sequelas neurológicas irreversíveis. Assim, o reconhecimento do padrão radiológico da doença é fundamental para o precoce diagnóstico e o início do tratamento, prevenindo a deterioração neurológica.

Histórico Clínico

Recém-nascido do sexo feminino, a termo, 2 dias de vida, evoluiu com quadro de hipoglicemia persistente. Realizado Ressonância Magnética de Crânio para investigação, a qual sugeriu o

diagnóstico de doença da urina de xarope de bordo. Posteriormente, a cromatografia sérica de aminoácidos confirmou o diagnóstico.

Achados Radiológicos

As imagens da Ressonância Magnética de Crânio demonstram lesões hiperintensas em T2 (figuras 1 e 2) com restrição no estudo por difusão (figura 3), comprometendo o tronco cerebral na região do bulbo, ponte, mesencéfalo e os tálamos/braços posteriores das cápsulas internas, de forma simétrica e bilateralmente, sugerindo lesões de natureza neurometabólica.

Discussão

A doença da urina de xarope de bordo é uma rara doença metabólica hereditária de caráter autossômico recessivo causada pela disfunção da atividade do complexo alfa-cetoácido-desidrogenase de cadeia ramificada. A deficiência desse complexo enzimático resulta em níveis elevados de aminoácidos de cadeia ramificada (leucina, valina e isoleucina) no plasma, na urina e no líquido cefalorraquidiano [1]. A doença pode se manifestar de cinco formas: clássica, intermediária, intermitente, tiamina – responsável e deficiência de dihidrolipoamida desidrogenase (E3). A forma clássica é a mais prevalente e a que mais oferece riscos ao paciente, justamente por ser aquela com o maior déficit na atividade do complexo enzimático. Nessa apresentação da doença, os sintomas se manifestam entre o quarto e o sétimo dia após o nascimento. A criança inicia o quadro clínico com letargia, recusa alimentar ou sucção débil, perda de peso, grave cetoacidose, cheiro característico de açúcar queimado na urina e sinais neurológicos de intoxicação, podendo evoluir para o coma e óbito [1]. A elevada concentração de leucina é a principal responsável pela injúria encefálica, representada por típico edema tanto intramielínico quanto vasogênico [2]. O provável mecanismo para o edema intramielínico é o acúmulo de cetoácidos e de moléculas de água entre as camadas de mielina enquanto o mecanismo para o edema vasogênico é a ruptura da barreira hematoencefálica durante as crises de decompensação metabólica ocasionadas pela doença [2]. O padrão da injúria encefálica no estudo por Ressonância Magnética de Crânio consiste em áreas hiperintensas em T2, com restrição à difusão e hipointensas em T1, principalmente na substância branca do cerebelo, braço posterior da cápsula interna, tálamo, globo pálido e tronco encefálico. Na Tomografia Computadorizada de Crânio, as imagens podem mostrar hipodensidade simétrica bilateral acometendo substância branca do braço posterior da cápsula interna, tálamo, mesencéfalo e substância branca cerebelar [3,4]. Os achados radiológicos são sugestivos da doença, no entanto, deve-se ter a confirmação laboratorial para realizar o diagnóstico. Essa é feita pela detecção da elevação dos níveis séricos de leucina, valina e isoleucina, efetuada pela cromatografia sérica de aminoácidos [1]. O tratamento consiste na instituição de uma dieta alimentar adequada, hipoproteica, restrita em aminoácidos ramificados [1].

Lista de Diferenciais

- Encefalopatia Hipóxico-Isquêmica
- Acidose láctica primária
- Doença de Krabbe

Diagnóstico

- Doenças da urina de xarope de bordo – Maple syrup urine disease

Aprendizado

O reconhecimento do padrão radiológico da doença da urina de xarope de bordo é essencial para auxiliar no diagnóstico precoce da doença, o qual é fundamental na prevenção da deterioração neurológica que ocorre na ausência do tratamento nutricional adequado.

Referências

- 1. Blackburn PR, Gass JM, Vairo FP, Farnham KM, Atwal HK, Macklin S et al. Maple syrup urine disease: mechanisms and management. *Appl Clin Genet.* 2017; 10: 57-66.
- 2. Reddy N, Calloni SF, Vernon HJ, Boltshauser E, Huisman TAGM, Soares BP. Neuroimaging Findings of Organic Acidemias and Aminoacidopathies. (2018) *Radiographics.* 38 (3): 912-931.
- 3. Jain A, Jagdeesh K, Mane R, Saurabh S. Imaging in classic form of maple syrup urine disease: a rare metabolic central nervous system. *J Clin Neonatol.* 2013; 2 (2): 98-100.
- 4. Xia W, Yang W. Diffusion-weighted magnetic resonance imaging in a case of severe classic maple syrup urine disease. *J. Pediatr. Endocrinol. Metab.* 2015; 28: 7-8.

Imagens



Figura 1: Imagens de RM em T2 demonstram hipersinal no tronco encefálico e braços posteriores da cápsula interna.

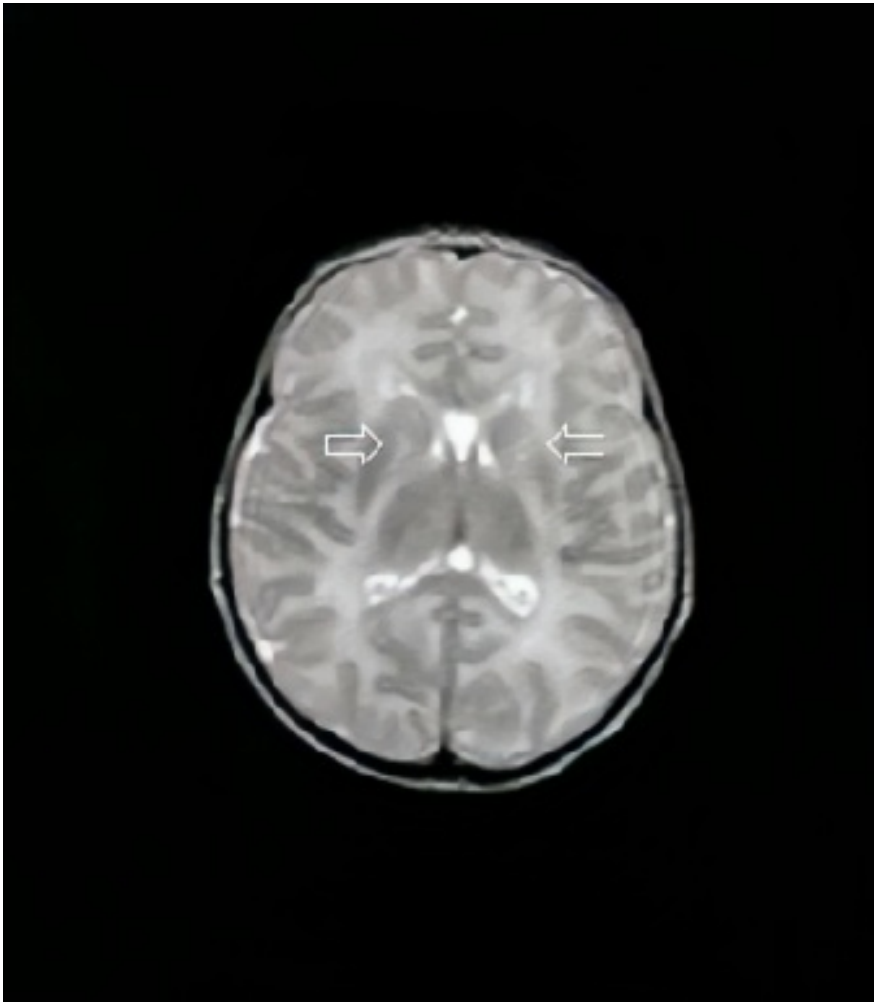


Figura 2: Imagens de RM em T2 demonstram hipersinal no tronco encefálico e braços posteriores da cápsula interna.

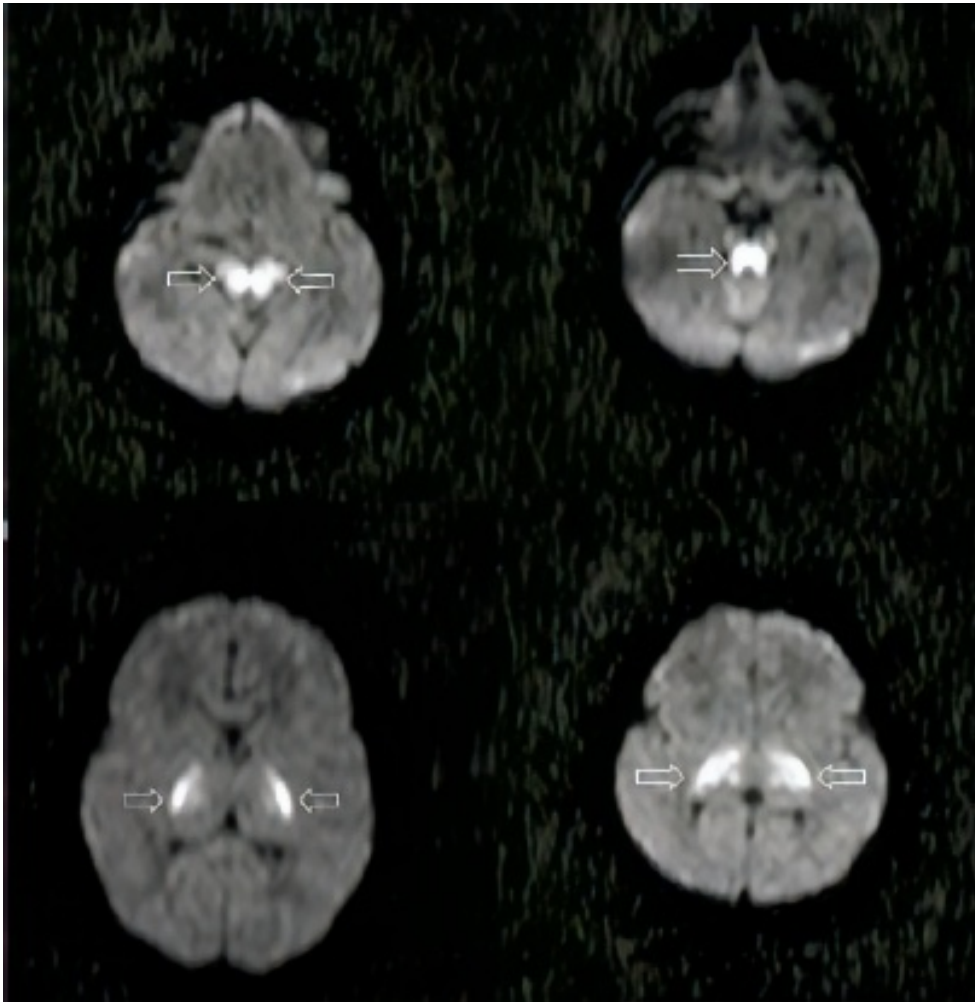


Figura 3: Imagens de RM demonstram restrição no estudo por difusão no mesencéfalo, ponte e tálamos.

Vídeos

Nenhum resultado encontrado