

# MORTALIDADE NO BRASIL POR “DOENÇA DA URINA EM XAROPE DE BORDO” NO PERÍODO DE 2009 A 2020

Congresso Brasileiro Digital de Atualização em Pediatria, 1<sup>a</sup> edição, de 30/08/2021 a 02/09/2021  
ISBN dos Anais: 978-65-89908-93-7

SILVA; Luísa Margareth Carneiro da <sup>1</sup>, CABRAL; Ananda Letícia Silva<sup>2</sup>, RODRIGUES; Aline Danielle Di Paula da Silva <sup>3</sup>, SOUSA; Douglas Monteiro de<sup>4</sup>

## RESUMO

**Introdução:** A doença da urina de xarope de bordo (DXB), também conhecida como leucinose, é uma disfunção genética rara causada pela deficiência na atividade do complexo alfa-cetoácido-desidrogenase de cadeia ramificada (BCKDC). A deficiência desse complexo acarreta na elevação dos níveis de aminoácidos de cadeia ramificada (BCAA) leucina, valina e isoleucina, os quais são tóxicos ao sistema nervoso central. As manifestações clínicas iniciam entre o 4º e o 7º dia de vida e, podem incluir alterações respiratórias, odor característico e convulsões. Estima-se que a incidência dessa doença é de 1:185.000 recém nascidos. **Objetivo:** Demonstrar o número de óbitos causados pela “Doença da urina de xarope de ácer (ou bordo), (maple-syrup urine disease)”, no período de 2009 a 2020 no Brasil. **Método:** Pesquisa com dados secundários, no mês de maio de 2021, na base de dados do Ministério da Saúde/SECRETARIA DE VIGILÂNCIA EM SAÚDE/Departamento de Análise de Saúde e Vigilância de Doenças Não Transmissíveis - Painel de Monitoramento da Mortalidade CID-10 - “Doença da urina em xarope de ácer (ou bordo) (maple-syrup urine disease)”, no período da 2009 a 2020, sobre a causa da mortalidade nesses 12 anos pela referida doença. Considerando que no ano de 2020 ainda pode ser alterado. **Resultados:** Nos doze anos de pesquisa foram registrados 47 óbitos com a causa de “Doença da urina em xarope de ácer (ou bordo) (maple-syrup urine disease)”, sendo distribuídos, 20 na região Sudeste, 12 na região Nordeste, 7 no Sul, 4 no Centro Oeste, 4 na região Norte. Os anos de 2010 e 2016 foram os que mais ocorreram óbitos com 8 casos em cada ano, seguidos pelos anos de 2017 e 2018 com 5 e 7 casos, respectivamente. Nos anos de 2012, 2013 e 2014 foram registrados apenas 1 caso em cada ano, podendo esses números ser reflexo da subnotificação. Nos doze anos da pesquisa, a média de óbitos por ano foi de aproximadamente 4 óbitos/ano. Se desconsiderarmos os anos que só foram identificados um caso, com a justificativa da subnotificação a média de morte por ano chega a aproximadamente 6. **Conclusão:** Os dados encontrados ao longo dos 12 anos não apresentam uma regularidade, variando entre 1 a 8 óbitos/ ano. Dados estes que sugerem uma subnotificação ou mesmo uma dificuldade no diagnóstico e determinação da causa morte.

**PALAVRAS-CHAVE:** Brasil, Doença rara, Mortalidade

<sup>1</sup> Doutora em Doenças Tropicais - Universidade Federal do Pará, luisamargarett@gmail.com

<sup>2</sup> Graduanda em Nutrição - Universidade Federal do Pará, anandaleticia@gmail.com

<sup>3</sup> Graduanda em Nutrição - Universidade Federal do Pará, alinedipaula17@gmail.com

<sup>4</sup> Graduando em Nutrição - Universidade Federal do Pará, soaresdouglas1617@gmail.com