

desenvolvimento motor e sensitivo compatíveis com a idade, pais e irmãos saudáveis. Interna para TCTH como tratamento para CHS, uma vez que a mortalidade é alta na primeira década de vida, sendo o transplante a alternativa para o controle dos sintomas causados por infecções recorrentes. Iniciado o condicionamento para TCTH, com intensos cuidados decorrentes do uso de medicamentos para tal fim, levando em consideração a gravidade das doenças, a idade, os procedimentos invasivos e os achados clínicos e laboratoriais, as toxicidades das drogas. Sendo necessário vigilância das interações medicamentosas, bem como a prevenção dos efeitos adversos. Foram instituídos os seguintes diagnósticos de enfermagem: Risco de quedas relacionado a extremos de idade; Risco de resposta alérgica, relacionado a história da alergia e/ou múltiplos procedimentos; Controle de infecção, relacionado a procedimento invasivo; Proteção ineficaz, relacionado a distúrbios hematológicos; Risco de sangramento, relacionado a distúrbios hematológicos. Conclusão: A escolha dos diagnósticos de enfermagem e o plano de cuidados de enfermagem, se mostrou efetivo na prevenção e resolução das complicações e efeitos adversos causados pela toxicidade das drogas. Diante disso, podemos evidenciar a melhora do desfecho do condicionamento para TCTH.

## ENFERMAGEM - PRÁTICAS E CUIDADO NA SAÚDE DA MULHER, CRIANÇA E ADOLESCENTE

**1001**

### **DOENÇA DA URINA DO XAROPE DE BORDO: REVISÃO INTEGRATIVA**

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Sofia Panato Ribeiro, Arlene Gonçalves Dos Santos Fernandes, Gabriela Wingert Nunes, Evelize Maciel de Moraes

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

**Introdução:** A Doença da Urina do Xarope de Bordo (DXB) é uma doença genética, de caráter autossômico recessivo, com estimativa de 1:185000 nascimentos. Causa acúmulo de aminoácidos de cadeia ramificada (AACR) e cetoácidos nos tecidos e é caracterizada pelo odor similar ao de xarope de bordo na urina. **Objetivo:** Conhecer as repercussões clínicas da doença e seu tratamento, assim como os cuidados de enfermagem a serem realizados ao paciente. **Método:** Estudo tipo revisão integrativa da literatura. Busca realizada nas bases de dados Google Scholar, Scielo e Pubmed, com o descritor “doença da urina de xarope de bordo”. Como critérios de inclusão utilizaram-se estudos publicados no período de 2016 a 2021, nas línguas português e inglês. Como critérios de exclusão, trabalhos publicados nos demais idiomas e resumos de anais de congresso. Dos 268 estudos, após a leitura do título e resumos, foram selecionadas 07 pesquisas e, após leitura dos artigos, selecionou-se 02 pesquisas. Também foi realizada busca pelo descritor “cuidados de enfermagem” com o operador boliviano AND, a qual não encontrou resultados. **Resultados:** A DXB é causada pela deficiência do complexo enzimático desidrogenase de cadeia ramificada alfa mitocondrial (CDCACR), a qual degrada os AACR, principalmente a leucina, isoleucina e valina. Esses AACR, formam compostos precursores para lipogênese, entretanto, quando não são degradados, causam neurotoxicidade. Sua sintomatologia inclui dificuldade para se alimentar, letargia, hipoglicemia, cetoacidose, alterações neurológicas, convulsões e coma. O diagnóstico é feito pelo teste do pezinho ampliado e teste genético molecular, a fim de identificar a mutação. O tratamento é realizado com reposição de tiamina por meio de dieta e reposição via oral de leucina e valina; pode ser utilizada terapia de substituição renal para a redução das concentrações plasmáticas dos AACR. Sabe-se que apenas 5% da atividade do CDCACR é suficiente para evitar acúmulo dos AACR e que o fígado corresponde a 10% da atividade enzimática, assim, o transplante hepático é capaz de prevenir a descompensação metabólica. **Conclusões:** A doença ocasiona graves danos físicos, psicológicos e sociais ao paciente e à família. Existem poucos trabalhos atuais sobre o tema e, principalmente, há escassez de pesquisas que abordam os cuidados de enfermagem, o que possibilita novos estudos na área.