



## **CÂMARA MUNICIPAL DE SÃO PAULO**

Secretaria Geral Parlamentar  
Secretaria de Documentação  
Equipe de Documentação do Legislativo

### **JUSTIFICATIVA - PL 0043/2020**

A Leucínose, também conhecida como doença da urina em xarope de Acer, ou xarope de bordo, é uma doença hereditária em que o organismo não consegue processar corretamente certos aminoácidos. Consiste em distúrbio metabólico de início pós-natal, caracterizado pelo acúmulo, nos líquidos corporais, dos 3 aminoácidos de cadeia ramificada (AACR): valina, isoleucina e leucina. Além de esse acúmulo ser tóxico ao sistema nervoso central, ele também produz um odor urinário muito peculiar, que dá o nome à doença. Na forma clássica dessa enfermidade, o bebê permanece bem até os 4 a 7 dias de vida, quando então os efeitos do excesso desses aminoácidos no organismo, levam o recém-nascido a inquietude e rejeição ao aleitamento, seguidos de cetoacidose com apneia, coma e até morte neonatal, ou de letargia e cetoacidose recorrentes. Se o paciente não tratado adequadamente sobreviver às primeiras semanas de vida, surgirão sequelas neurológicas, como severo retardo de desenvolvimento psicomotor, posturas diatônicas, ofalmoplegia e convulsões.

A triagem neonatal possibilitando o diagnóstico e o tratamento antes das duas semanas de vida, tem melhorado muito o prognóstico dessas crianças. O tratamento consiste na rápida redução das concentrações séricas dos AACR, particularmente a leucina, e na manutenção destes aminoácidos dentro das janelas terapêuticas, que permitam o desenvolvimento e crescimento normal. Estes objetivos são alcançados com a restrição dietética dos AACR através da administração de formulas protéicas artificiais livres dos mesmos, e com o uso auxiliar da tiamina. Entretanto, como esses aminoácidos têm uma depuração renal bastante lenta, a suspensão de sua ingestão, não é suficiente para o rápido controle sérico dos AACR. Nesse caso, é necessário a instalação de uma diálise peritoneal, de hemofiltração e de glico-insulinoterapia, como medida anabolizante e sucesso terapêutico.

O diagnóstico pré-natal pode ser realizado através da medida da descarboxilação da leucina em amostra de vilosidade coriônica ou em células do líquido amniótico. O diagnóstico precoce e manejo eficaz garantem um desenvolvimento normal da criança. A doença da urina em xarope de Acer atinge número estimado de 185.000 crianças em todo o mundo. Esse distúrbio ocorre frequentemente na população, com incidência de 1 em cada 380 recém nascidos, o que mostra a pertinência da presente proposição e a necessidade de sua aprovação por esta Casa Legislativa, com o objetivo primordial de proporcionar o diagnóstico precoce.

Este texto não substitui o publicado no Diário Oficial da Cidade em 11/03/2020, p. 93

Para informações sobre o projeto referente a este documento, visite o site [www.saopaulo.sp.leg.br](http://www.saopaulo.sp.leg.br).