

14º Congresso Brasileiro de Gastroenterologia Pediátrica

05 a 9 de junho de 2012
São Paulo - SP



Trabalhos Científicos

Título: Abetalipoproteinemia: Relato De Caso

Autores: NOGUEIRA JKR, DEBONI M, VIDOLIN E, BACHA H, TOBIAS RA, KODA YKL, , , ,

Resumo: Introdução: Abetalipoproteinemia, doença autossômica recessiva, relacionada ao gene da proteína de transferência de triglicéride microsossomal nos hepatócitos e enterócitos, localizada no cromossomo 4p22-24, é caracterizada por esteatorréia, neuropatia crônica, retinopatia, acantocitose e deslipidemia. Descrição do caso: K.C.B.S, feminino, atendida na Gastroenterologia aos 7 anos de idade. Tinha história de dificuldade de ganho ponderal e diarreia desde 4 meses. Aos 3anos, pelo déficit pondoestatural, foi avaliada pelo endocrinologista sem definição etiológica. Devido ao aumento de enzimas hepáticas hepatocitárias, foi a seguir avaliada pelo hepatologista que excluiu doenças hepáticas primárias. Investigação laboratorial: índices hematimétricos normais com acantocitose e hemácias crenadas, teste do suor negativo, gordura fecal positiva, eletroforese de proteínas normal, anticorpo antiendomísio negativo, colesterol total 41 mg/dl, HDL 38 mg/dl, LDL 1mg/dl , VLDL 1 mg/dl, triglicérides 2mg/dl, apolipoproteína A1 52mg/dl (115-220), apolipoproteína A2 9,4 mg/dl (26-51), apolipoproteína B 0,2mg/dl (60-150), apolipoproteína E 4,7 mg/dl (2,3-6,3). EDA: mucosa duodenal (segunda porção) e jejunal com desaparecimento das pregas de Kerckring. Histopatologia: hipotrofia de vilosidades, enterócitos apicais com citoplasma claro e vacuolado, sugerindo distúrbio do metabolismo de gorduras. Ausência de linfocitose intraepitelial. Avaliações oftalmológica e neurológica normais. Fez-se diagnóstico de abetalipoproteinemia e iniciado dieta hipogordurosa, sem restrição de ácidos graxos essenciais e com suplementação de vitaminas lipossolúveis. Comentários: Abetalipoproteinemia, apesar de rara, deve ser lembrada no diagnóstico diferencial de déficit pondoestatural e esteatorréia para que o diagnóstico possa ser realizado sem retardo evitando complicações neurológicas e oftalmológicas tardias.