



15º CONGRESSO BRASILEIRO DE
**Gastroenterologia
Pediátrica**

19º CONGRESSO LATINO AMERICANO E
10º CONGRESSO IBERO AMERICANO DE
GASTROENTEROLOGIA, HEPATOLOGIA E NUTRIÇÃO

Centro de Convenções de Natal . RN . Brasil
26 a 29 de março de 2014

Trabalhos Científicos

Título: Uma Causa Rara De Má Absorção E Atraso No Crescimento - Displasia Epitelial Intestinal Ou Enteropatia De Tufting

Autores: REGIS SCHANDER FERRELLI; CRISTINA HELENA TARGA FERREIRA; CINTIA STEINHAUS; EDUARDO MONTAGNER DIAS; RENATA ROSTIROLA GUEDES; MARILIA ROSSO CEZA; MARINA ROSSATO ADAMI; KARLA PEGAS; CAROLINA SOARES DA SILVA; MELINA UTZ MELERE

Resumo: Introdução: A displasia epitelial intestinal (DEI), ou Tufting enteropathy, é uma enteropatia congênita que se apresenta precocemente por diarreia intratável, podendo causar falência intestinal. Objetivo: apresentar um caso de DEI em nosso meio. Relato do caso: menina que nos primeiros meses de vida cursou com fezes amolecidas 3 a 4 vezes por dia e falência de crescimento pômdero-estatural. Inicialmente suspeitado de alergia à proteína do leite de vaca. Fez várias dietas sem resposta, sendo submetida à endoscopia e à colonoscopia, com biópsias, com interpretação normal. Internou e iniciou dieta elementar exclusivamente à base de fórmula de aminoácidos por sonda nasogástrica (180 Kcal/Kg/dia), sem ganho de peso. Os episódios de diarreia não eram significativos. Em setembro de 2012 foi iniciada NPT. As biópsias foram revisadas, sugerindo enteropatia de Tufting. Exames foram enviados para os EUA e para a França, havendo concordância com o provável diagnóstico de Tufting. Em Paris (Hôpital Necker Enfants-Malades), foi feito o estudo genético do DNA, confirmando estado homozigoto para a mutação intrônica do gene EpCAM. Os pais da paciente são heterozigotos. A mutação intrônica foi identificada pelo sequenciamento como uma substituição de 14 bases upstream no exon 6 (c.556-14A>G), também encontradas em várias outras crianças com DEI e que se mostrou patogênica pela análise do RNA. Atualmente, menina tem 21 meses, IMC no escore Z -0,9, altura no percentil 32,5%. Está recebendo NPT de 12 horas em seu domicílio e dieta hipoalergênica. Conclusão: deve-se considerar a displasia epitelial intestinal nas crianças com retardo pômdero-estatural e diarreia, que não respondem à dieta enteral plena.