



Trabalhos Científicos

Título: Diarréia Crônica E Edema Hipoalbuminêmico Em Pré-Escolar Com Doença De Anderson.

Autores: GABRIELA NASCIMENTO HERCOS; ANA MARIA DAUN CAÇÃO PEREIRA; LEANDRO CACURE; CARINE DIAS FERREIRA DE JESUS; CRISTIAN ELOY MORENO SANDOVAL; JULIANA TEDESCO DIAS; DÉBORA AVELANEDA PENATTI; MARY ASSIS CARVALHO; NILTON CARLOS MACHADO

Resumo: Introdução. Abetalipoproteinemia, Hipobetalipoproteinemia e Doença de Anderson são doenças genéticas raras, relacionadas a distúrbios da absorção/transporte de lipídios no enterócito e achado histopatológico característico. Descrição do Caso. Menina, 2^agemelar, 36 semanas de gestação, cesárea. Desde os primeiros meses de vida: distensão abdominal, diarreia, infecções recorrentes de vias aéreas e baixo ganho ponderal. Aos 1ano2meses substituído leite de vaca por fórmula de aminoácidos por suspeitar-se de Alergia alimentar. Houve melhora parcial, mas recaída após 6meses. Aos 2anos6meses, após quadro de Pneumonia apresentou anasarca e hipoalbuminemia, sendo encaminhada para investigação. Ao exame inicial: anasarca, ascite, proteínas totais (2,7) e albumina (1,2), necessitando paracentese, diuréticos e infusões de albumina, com melhora do edema. Peso em anasarca (12,5kg) e sem anasarca (10,6Kg/ z escore -1,38), e estatura 89cm (z -0,26). Iniciada investigação para diarreia e edema hipoalbuminêmico. Considerando normais: função renal (uréia 14; creatinina 0,3; proteinúria24h negativa), exame cardiológico, avaliação hepática (bilirrubina total 0,3; TTPAr 0,96; RNI 1,54; TGO 32; TGP 40), suspeitou-se de edema hipoalbuminêmico de origem gastrointestinal. Realizada dosagem da alfa-1-antitripsina fecal elevada (1,31 / 5x LSN), sugerindo diagnóstico de Enteropatia perdedora de proteínas. Linfocintilografia de membros inferiores sem evidência de obstrução. Indicada Endoscopia Digestiva Alta que demonstrou mucosa duodenal pálida com pontos esbranquiçados em toda extensão. A histopatologia duodenal mostrou: vacuolização difusa dos enterócitos com estrutura vilosa preservada, sugerindo Abetalipoproteinemia. Com esta possibilidade diagnóstica, obtido perfil lipídico da criança; mãe; pai; irmã, sendo respectivamente: Colesterol (81;107;129;109); Triglicerídeos (57;93;57;82); HDL (34;29;43;38) e LDL (36;59;75;55). Discussão. A histopatologia característica ocorre nas três entidades: Abetalipoproteinemia, Hipobetalipoproteinemia e na Doença de Anderson. Entretanto, a normotrigliceridemia e a diminuição (não-ausência) do LDL-Colesterol na criança associado ao perfil lipídico normal dos familiares, possibilitou o diagnóstico clínico/laboratorial/histopatológico da Doença de Anderson. Conclusão. O diagnóstico precoce da Doença de Anderson implicou em reposição da Vitamina E, que pode evitar sequelas neurológicas.