



Trabalhos Científicos

Título: Má Absorção Congênita De Glicose-Galactose: Relato De Caso Em Lactente

Autores: LARISSA T. G. UMETA; MARIA INEZ MACHADO FERNANDES; GUILLERMO A. ARIZA TRASLAVIÑA; ROSA HELENA MONTEIRO BIGÉLLI; ANA GABRIELA DE OLIVEIRA NICOLELA; REGINA SAWAMURA

Resumo: Introdução: A diarreia congênita compreende um grupo de enteropatia crônica rara relacionada a defeitos genéticos, caracterizada por diarreia, desidratação e acidose metabólica. A má-absorção de glicose-galactose tem herança autossômica recessiva, desencadeia diarreia severa, iniciada nos primeiros dias de vida. Relato do caso: lactente, feminino, termo, em aleitamento materno exclusivo, iniciou, no quinto dia de vida, diarreia líquida abundante, semelhante a urina, evoluindo com desidratação, acidose metabólica e perda ponderal. Apresentou melhora do quadro com NPT, e recidiva sempre que introduzida dieta via oral, mesmo com fórmula infantil de aminoácidos. Introduzida fórmula modulada a base de proteínas, triglicerídeos de cadeia média e frutose, com remissão do quadro diarreico e recuperação do estado nutricional. Atualmente com 1 ano e 2 meses, com peso=9,0kg (P10) e estatura=72cm (entre P3-P10). Discussão: a diarreia congênita tem etiologia variada, sempre relacionada a defeitos genéticos, se manifesta nas primeiras semanas de vida. As crianças afetadas necessitam diagnóstico e tratamento precoces. Dentre as etiologias estão os defeitos na absorção e transporte de nutrientes e eletrólitos pela mucosa intestinal. As características clínicas dependem da extensão do defeito e do tipo de nutriente mal absorvido. Uma mutação no gene que codifica o co-transportador de sódio/glicose (SGLT1) é responsável pela má-absorção de glicose-galactose, um distúrbio autossômico recessivo raro. Como a maioria dos açúcares alimentares são polissacarídeos ou dissacarídeos com porções de glicose e/ou galactose, ocorre diarreia após ingestão de leite materno ou fórmula infantil convencional. O tratamento consiste em rigorosa restrição de glicose e galactose na dieta, tendo a frutose como única fonte de carboidratos. Conclusão: a diarreia congênita, embora rara, deve ser considerada e prontamente abordada, pois é uma afecção grave e que pode levar à morte. Embora o diagnóstico definitivo dependa de biopsia por microscopia eletrônica e estudo genético, uma abordagem clínica adequada pode auxiliar no diagnóstico precoce.