



Trabalhos Científicos

Título: Mutação P.arg336His Em Homozigose No Gene Slc5A1 Do Transportador Sglt1 Como Causa De Diarreia Crônica - Relato De Caso.

Autores: MÔNICA LISBOA CHANG WAYHS; ANA PAULA ARAGÃO; MARIA MARLENE DE SOUZA PIRES; MARILEISE DOS SANTOS OBELAR; MONIQUE FERREIRA GARCIA; ROGER RAMOS PADILHA; VANESSA CÉSAR GEOVANINI

Resumo: Introdução: A má absorção congênita de glicose e galactose (MACGG) é uma causa rara de diarreia no período neonatal. Descrição do caso: L.L.E.P, masculino, a termo, pais primos em segundo grau, apresentou no período neonatal hipoglicemia de difícil controle. Evoluiu com distensão abdominal, diarreia e baixo ganho ponderal, sendo internado com 1 mês e 17 dias de vida. Persistiu com o mesmo quadro independente da dieta (leite materno, fórmulas polimérica isenta de lactose, de proteína extensamente hidrolisada e de aminoácidos), necessitando de nutrição parenteral. Observado melhor controle das hipoglicemias e diarreia com o jejum. O diagnóstico de má-absorção congênita de glicose-galactose foi confirmado por teste genético que evidenciou a mutação p.Arg336His em homozigose no gene SLC5A1. O tratamento inicial do lactente foi com “mamadeira de frango” contendo frutose, melhorando imediatamente a diarreia, distensão abdominal e hipoglicemias, evoluindo com bom ganho ponderal. Atualmente o lactente recebe fórmula de soja isenta de carboidrato (RCF® Abbott), tolerando vários alimentos, com aproximadamente 30,4 gramas de carboidrato ao dia sem considerar a frutose. A ingestão de carboidrato total corresponde a aproximadamente 20% do valor energético diário. Apresenta-se eutrófico, com peso, estatura e desenvolvimento neuropsicomotor adequados para a idade. Desde a instituição da dieta não apresentou diarreia, hipoglicemias ou infecções. Discussão: A MACGG causa diarreia osmótica grave, distensão abdominal, acidose metabólica e hipoglicemia logo após ingestão de glicose ou galactose. Hipernatremia pode estar presente. A absorção de frutose e xilose é normal. Há o desenvolvimento de alguma tolerância à glicose e galactose com o tempo. A mutação encontrada neste paciente é extremamente rara, com prevalência de 1:61.000 nativos para heterozigose, não sendo encontrada na literatura prevalência para homozigose. Conclusão: Reconhecer esta condição rara é muito importante para os pediatras, pois o diagnóstico e intervenção precoces podem evitar quadros graves de má absorção, desnutrição, desidratação e morte.