



Trabalhos Científicos

Título: Má Absorção Congênita De Glicose E Galactose Como Causa De Diarréia Neonatal

Autores: ISADORA DE CARVALHO TREVIZOLI; MARIANA DI PAULA RODRIGUES; HELEN DE MELO SANTOS; SOFIA DE ARAÚJO JÁCOMO; CAMILA VICTORIA RIBEIRO VIEIRA; JOSÉ TENÓRIO DE ALMEIDA NETO; RENATA BELÉM PESSOA DE MELO SEIXAS; ELISA DE CARVALHO

Resumo: Introdução: A má absorção congênita de glicose e galactose é uma doença rara, de caráter autossômico recessivo, caracterizada por defeito no cotransportador de glicose-galactose sódio dependente, decorrente de múltiplas e distintas mutações nos genes SGLT-1 e SLC5A1. Relato de caso: Tratam-se de 2 pacientes, um do gênero masculino e outro feminino, filhos de diferentes casais consanguíneos, que iniciaram quadro de diarreia no período neonatal, distensão abdominal e vômitos. Evoluíram com perda de peso, desnutrição e desidratação com necessidade de internação. Durante a evolução, apresentaram edema, hipoalbuminemia, acidose metabólica, seps e hipoglicemias. Oferecido fórmula elementar, sem melhora. Prosseguindo investigação diagnóstica, iniciado dieta oral zero e nutrição parenteral para diferenciar a diarreia entre osmótica e secretora. Ambos apresentaram melhora. Foi iniciado dieta a base de proteínas, gorduras e frutose, com bom ganho ponderal, sem diarreia, resolução da acidose e hipoglicemia. Após estabilização clínica, realizado teste diagnóstico com soro glicosado a 5% via oral. Nos dois testes, evoluíram com distensão abdominal e diarreia. Investigação para erros inatos do metabolismo, fibrose cística e imunodeficiências foi normal. Aceitaram bem a introdução de abacate. Na tentativa de introdução do arroz apresentaram diarreia. Atualmente, os dois pacientes apresentam-se eutróficos e com bom ganho de peso. Discussão: Na má absorção congênita de glicose e galactose, o indivíduo torna-se incapaz de absorver qualquer carboidrato cujo produto final da digestão seja monossacarídeos de glicose e galactose. O diagnóstico é realizado pela história clínica e pelo teste de absorção de glicose por sobrecarga oral. A grande variedade de mutações limita o uso de testes genéticos. É descrito remissão dos sintomas com o aumento da idade, embora o transporte ativo de glicose-galactose permaneça ausente. Conclusão: Trata-se de uma doença que cursa com diarreia e desnutrição graves, que ameaçam a vida, com início no período neonatal. Com a instituição da dieta adequada, os pacientes apresentam excelente evolução.