



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE GASTROENTEROLOGIA PEDIÁTRICA

Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

Trabalhos Científicos

Título: Mutação Em Homozigose No Gene Dgat1 Como Causa De Diarreia Crônica - Relato De Caso.

Autores: Nilza Perin 1, Monica Chang Whays 1, Ana Paula Aragão 1, Eduardo Piovezani 1, José Eduardo Ferreira 1

Resumo: Resumo Objetivo(s) Descrever um caso de diarreia congênita causada pela deficiência de DGAT1. Método Revisão de prontuário médico. Resultados M.A.B., feminina, a termo, pais não consanguíneos, com vômitos desde o nascimento. Aos 2 meses foi internada com história de diarreia e piora dos vômitos após a ingestão de fórmula infantil polimérica. Apresentava-se desidratada, desnutrida, edemaciada, com hipoalbuminemia e hipogamaglobulinemia. Com a hipótese de alergia ao leite de vaca, foi trocada fórmula infantil para de aminoácidos. Em decorrência da melhora parcial e com momentos de agravamento da diarreia, foi internada outras 2 vezes. Descartada possibilidade de transgressão à dieta e com agravamento do estado nutricional (Escore Z P/I:-4,48;C/I:-2,72;PC-1,39 e IMC:-3,86), foi suspensa a dieta e iniciada nutrição parenteral, com melhora do quadro diarreico e ganho ponderal. A endoscopia digestiva alta demonstrou nodosidades em segunda porção do duodeno, mas a biópsia não apresentou alterações histológicas. Sob suspeita de diarreia congênita, foi solicitado sequenciamento do exoma e iniciado terapia nutricional com “mamadeira de frango”, tendo como fonte de carboidrato a frutose. A paciente evoluiu com ganho ponderal (Escore Z P/I:-1,58;C/I:-2,76; PC:+1,01 e IMC:+0,11) e não apresentou outros quadros diarreicos, exceto após transgressões à dieta. O sequenciamento do exoma evidenciou mutação em homozigose no gene DGAT1. Mutações no gene DGAT1 levam a deficiência da enzima DGAT1, envolvida na síntese de triglicerídeos. Os pacientes descritos com esta deficiência se manifestaram com diarreia sem resposta à fórmula elementar, desnutrição, alterações clínicas e laboratoriais compatíveis com enteropatia perdedora de proteínas. Há relato de controle da diarreia com mamadeira de frango e melhora clínica progressiva após o primeiro ano de vida. Nossa paciente tem uma deleção inframe em homozigose no gene DGAT1, na posição 338. Esta variante está presente em heterozigose em 5/120.000 pessoas, portanto é rara. conclusão(ões) A mutação no gene DGAT1 é uma causa rara de diarreia congênita, mas provavelmente subdiagnosticada. Deve ser considerada em pacientes com diarreia crônica intratável associada a baixo ganho de peso, hipoalbuminemia e enteropatia perdedora de proteínas.