



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE GASTROENTEROLOGIA PEDIÁTRICA

Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

Trabalhos Científicos

Título: O Uso Do Exoma No Diagnóstico De Doenças Gastroenterológicas E Hepáticas

Autores: Renata de Souza Mesquita 1, Dayanne Lara Nascimento de Melo Américo 1, João Vitor Galavotti de Carvalho 1, Ana Luiza Melo dos Santos 1, Isadora de Carvalho Trevizoli 1, Renata Belém Pessoa de Melo Seixas 1, Elisa de Carvalho 1

Resumo: **Objetivo(s)** O presente trabalho tem como objetivo apresentar o diagnóstico genético de três crianças com doenças gastroenterológicas e hepáticas através do sequenciamento do exoma. **Método** Foram selecionadas três crianças com sintomas gastroenterológicos ou hepáticos graves, com potencial de morbimortalidade e comprometimento do crescimento e desenvolvimento, sem diagnóstico através de métodos diagnósticos rotineiros. **Resultados** Caso 1: Criança atualmente com 23 meses de vida, hígida até 3 meses de idade, quando iniciou quadro de vômitos, diarreia, distensão abdominal e dificuldade de sucção. A partir de então evoluiu com déficit de ganho pondero-estatural e atraso no desenvolvimento neuromotor, mantendo episódios recorrentes de diarreia, distensão e vômitos, a despeito de ajustes na dieta e medidas clínicas, sem esclarecimento diagnóstico com exames laboratoriais e de imagem convencionais. Realizado sequenciamento completo do exoma, que identificou variante heterozigota no gene SPECC1L, resultado possivelmente compatível com o diagnóstico de síndrome de Opitz BBB/G autossômica dominante. Caso 2: Lactente iniciou aos 7 meses de vida quadro de sonolência, hipoglicemia de difícil controle, comprometimento da função renal e choque. Ao exame clínico, notava-se hepatomegalia e fâscies de boneca, sendo iniciada investigação para glicogenose. História familiar de irmã falecida aos 4 meses de idade com quadro semelhante. Solicitado exoma para investigação, o exame descartou diagnóstico de glicogenose e diagnosticou mitocondriopatia (deficiência de hidroxiacil-CoA desidrogenase de cadeia longa), levando a adequação dos cuidados. Caso 3: Criança de 4 anos de idade, durante avaliação laboratorial de rotina aos 2 anos e 6 meses, foi detectado aumento de transaminases e alargamento de tempo de protrombina, sem melhora após administração de vitamina K. Sem esclarecimento diagnóstico após investigação com métodos convencionais por equipes de hepatologia, genética e hematologia. Realizado sequenciamento completo do exoma, sendo detectado variante heterozigota do gene OTC, com provável diagnóstico de deficiência de ornitina carbamoiltransferase, com herança ligada ao X, além de uma variante heterozigota de no gene F8, sendo o diagnóstico de hemofilia A possível. **conclusão(ões)** Nossos resultados demonstram o valor do uso do sequenciamento do exoma para o estudo de doenças gastroenterológicas e hepáticas complexas, permitindo a identificação de mutações novas ou recorrentes.