



17^o CONGRESSO BRASILEIRO DE GASTROENTEROLOGIA PEDIÁTRICA

Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

Trabalhos Científicos

Título: Quando Pensar Em Abetalipoproteinemia: Relato De Caso

Autores: Tatiana Isabel Azevedo Lima 1, Georgia Lima de Paula 1, Manuela Torres Camara Lins 1,2, Michela Cynthia da Rocha Marmo 1, Tereza Rebeca de Melo e Lima 1, Adriana Gomes Ferreira 3

Resumo: Resumo Objetivo(s) Relatar o caso de um lactente cujo diagnóstico de Abetalipoproteinemia foi estabelecido a partir de características clínicas e laboratoriais. Método Relato de caso e análise do diagnóstico, terapêutica instituída e resultados alcançados diante do quadro clínico apresentado pelo paciente. Resultados Lactente de seis meses, masculino, admitido em emergência com quadro de pneumonia sendo evidenciada desnutrição grave. Foram referidos ganho de peso inadequado e vômitos desde o primeiro mês de vida. Filho de pais consanguíneos, com irmão falecido aos seis meses de idade com desnutrição grave, após internamento prolongado sem diagnóstico estabelecido. Iniciados suporte nutricional e investigação diagnóstica para desnutrição. Estudo das fezes com duas pesquisas de gordura fecal positivas. Iontoforese com duas amostras negativas. Ultrassonografia de abdome e estudo contrastado de esôfago, estômago e duodeno excluíram malformações. Exame do trânsito intestinal sem alterações. Endoscopia digestiva alta não revelou alterações macroscópicas. Apresentou melhora do ganho de peso após início de nutrição parenteral total (NPT). Rotina laboratorial para NPT evidenciou colesterol total de 30 mg/dl, triglicérides de 7 mg/dl e LDL-C de 6mg/dl. Exames foram repetidos e devido aos valores baixos de lipídios séricos e do quadro clínico, foram solicitadas dosagens de apolipoproteínas (ApoA=49mg/dl e ApoB=0mg/dl). Perfil lipídico plasmático materno não apresentava alterações. Obteve-se o resultado da biópsia duodenal com a presença de vacúolos lipídicos intraepiteliais. As características clínicas e bioquímicas do paciente, alteração em biópsia intestinal e as concentrações normais de lipídios plasmáticos materno sugeriram o diagnóstico clínico de Abetalipoproteinemia (ABL). A identificação da mutação do gene MTTP não foi realizada. Optou-se por tratamento com dieta restrita em lipídios e reposição de vitaminas lipossolúveis. Paciente apresentou bom ganho de peso e resolução dos vômitos e segue em acompanhamento multidisciplinar. conclusão(ões) O diagnóstico de ABL é confirmado pela identificação de mutações no gene MTTP. Uma limitação do estudo é a falta do estudo genético, mas os achados clínicos e laboratoriais, assim como, a resposta ao tratamento são suficientes para justificar o diagnóstico e a conduta. É necessário o estudo do perfil lipídico em lactentes que apresentam desnutrição e sintomas gastrointestinais e, especialmente, se há consanguinidade dos pais, para estabelecer o possível diagnóstico de ABL.