17º CONGRESSO BRASILEIRO DE GASTROENTEROLOGIA PEDIÁTRICA

Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

Trabalhos Científicos

Título: Intolerância À Proteína Lisinúrica ? Relato De Caso

Autores: Maria Carolina Feres de Lima Rocha Gama 1, Letícia Maia Ferreira 1, Sérgio Henrique Viegas Ladeira 1, Thiago Miquilito Pinto 1, Paula Valladares Guerra Resende 1, Simone Diniz Carvalho 1, Graziela Cristina Matos Schettino 1, Elizabet Vilar Guimaraes 1, Rodrigo Resende Arantes 1, Paula de Andrade Oliveira 1

Resumo: Objetivo(s) Descrever o caso clínico de uma lactente com quadro de intolerância à proteína lisinúrica, focando na sua apresentação clínica, laboratorial, principais diagnósticos diferenciais, além de atentar a importância do diagnóstico precoce e tratamento adequado. Método Análise de prontuário clínico, revisão de literatura. Resultados Paciente H.M.S gênero feminino, 1ano 9 meses iniciou quadro de diarreia crônica por volta dos 4 meses de idade após desmame. Apresentava cerca de 10-15 episódios de diarreia líquida, associado a sonolência, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, ganho de peso inadequado, apresentou ainda 02 episódios de infecção do trato urinário e alterações pulmonares (quadros de sibilância). Fez uso de leite de soja, dieta semi-elementar com pouca melhora do quadro. Na tentativa de introdução de papinhas e carne paciente evoluiu com manifestação cutânea piora dos vômitos e da diarreia. Após extensa investigação que incluiu exclusão de doenças metabólicas, alergias alimentares, causas infecciosas, e laboratorial (aumento acentuado de lisina, ornitina na urina e pico de glicina treonina e arginina, com glicina normal no sangue) foi constatado quadro sugestivo de intolerância a proteína lisinúrica, que consiste em um erro do metabolismo causado por defeito no transporte de aminoácidos catiônicos que cursa clinicamente com diarreia crônica, alterações pulmonares, dificuldade de ganho de peso e sonolência após dietas. A doença tem prevalência geral de 1:1000000, sendo mais comum na Finlândia. O tratamento consiste em dieta hipoprotéica, suplementação de citrulina e L-carnitina oral. Atualmente a paciente está em uso de fórmula infantil à base de aminoácidos livres e suplementação de citrulina e L- carnitina, sendo observada melhora clínica importante, com melhora do quadro de diarréia, ganho ponderal e desenvolvimento neuropsicomotor. Este caso enfatiza a necessidade da atenção a diagnósticos diferenciais da diarreia crônica que incluem síndrome da enterocolite induzida por proteínas alimentares (FPIES), alergia alimentar, doença inflamatória intestinal, doenças auto imunes, e deficiências enzimáticas. conclusão(ões) Intolerância a proteína lisinúrica é uma doença hereditária rara que se não tratada pode gerar sérias complicações. Portanto diagnóstico e tratamento precoces melhoram o prognóstico e a qualidade de vida dos pacientes afetados.