



Trabalhos Científicos

Título: Avanços No Diagnóstico De Enteropatias E Diarreias Congênitas

Autores: RAFAELA KAREN SOUSA MONTERLEI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), ANA CAROLINA MARQUES DO VALE CAPUCHO (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), GABRIEL NUNCIO BENEVIDES (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), LARISSA LOUREIRO MENDES (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), NATALIA QUEIROS UCHOA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), RACHEL HONJO (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), CHONG AE KIM (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), MARCOS JIRO OZAKI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), MARIANA DEBONI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), RICARDO KATSUYA TOMA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP)

Resumo: Objetivo: Descrever série de casos de diarreia congênita com diagnóstico molecular. Método: Resultado: Foram avaliados 5 pacientes com diarreia congênita em hospital terciário no período entre janeiro 2018 e novembro de 2021, 3 masculinos. Todos apresentaram quadro de diarreia congênita grave. História de consanguinidade e mal passado obstétrico em 3/5 pacientes. Início até 18 dias de vida, diarreia líquida, 4 deles de padrão secretor / 1 osmótico, baixo ganho ponderal, perda ($> 60 \text{ g/kg/dia}$) com distúrbios metabólicos e eletrolíticos. Realizado investigação diagnóstica segundo algoritmo de avaliação de enteropatia e diarreia congênita (PediCODE Consortium).8232, Afastado causas infecciosas, malformações congênitas, reações adversas aos alimentos e realizado exame de sequenciamento de exoma. Foram identificados os genes: gene SLC26A3 (Cloridorreria congenital), gene WNT2B (diarreia congênita intratável-Deficiência de WNT2B), gene MADD (multiple acyl-coa dehydrogenase deficiency), gene KCNJ11 (Síndrome Shwachman-Diamond), gene SLC12A1 (malabsorção de glicose e galactose). Média da idade ao diagnóstico foi de 4,8 meses (3-8 meses). As enteropatia e diarreias congênitas podem ser monogênicas e podem ser categorizadas em variantes genéticas que afetam o epitélio intestinal ou que afetam o sistema imunológico, que prejudicam secundariamente a função epitelial. Conclusão: As enteropatia e diarreias congênitas representam um desafio clínico que requer uma abordagem diagnóstica estruturada para permitir o diagnóstico precoce e correto. Testes genéticos direcionados (sequenciamento de Sanger) ou sequenciamento de exoma podem auxiliar a identificação da causa genética, favorecer o tratamento e orientação familiar.