



## Trabalhos Científicos

**Título:** Mutação No Gene Myo5B Como Causa De Diarreia Crônica

**Autores:** SAMARA SILVA PIMENTEL (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), JAQUELINE ROSA NAVES DA CRUZ (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), SUZANA COSTA REIS RORIZ (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), JOSÉ TENÓRIO DE ALMEIDA NETO (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), RENATA BELÉM PESSOA DE MELO SEIXAS (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), ELISA DE CARVALHO (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA)

**Resumo:** INTRODUÇÃO: A doença de inclusão de microvilosidades, decorrente de mutação no gene MYO5B, é caracterizada por quadro de diarreia grave, de início precoce, com alta morbimortalidade. DESCRIÇÃO DO CASO: Paciente I.F.N., nascido em 17-01-2020, peso 2.585g, 37 semanas e 4 dias, em boas condições. Iniciou quadro de diarreia desde primeiros dias de vida, caracterizada por 8 a 10 evacuações líquidas ao dia, sem sangue. Foi admitida na Gastroenterologia Pediátrica em 28-02-2020, com 01 mês de idade, pesando 2.112g. Nesta época, mantinha quadro de diarreia crônica, com as mesmas características, desidratação, acidose metabólica e distúrbio hidroeletrolítico. Estava em uso de fórmula de aminoácido exclusivo. Foram pesquisadas várias etiologias, como alergia alimentar, fibrose cística, doença inflamatória intestinal, imunodeficiência, entre outras. A diarreia persistia mesmo quando mantida em dieta zero, com piora na reintrodução alimentar. Quanto ao tratamento, tendo em vista a refratariedade do caso, foi iniciada nutrição parenteral. Para esclarecimento diagnóstico, foi prosseguida a investigação com endoscopia e estudo genético, que foram compatíveis com doença da inclusão das microvilosidades (DIM), decorrente da mutação em homozigose no gene MYO5B. Paciente segue dependente de nutrição parenteral, no momento domiciliar. DISCUSSÃO: As causas de diarreia neonatal podem ser classificadas em adquiridas ou congênitas e, de acordo com a arquitetura vilositária, em entidades com arquitetura vilositária normal (diarreia secretora com perda de cloro ou de sódio, defeitos congênitos de absorção de carboidratos, má absorção de ácidos biliares, intestino curto congênito) ou com atrofia vilositária (DIM, enteropatia com “tufos”, enteropatia autoimune, enteropatia alérgica, enteropatia infecciosa e pós-infecciosa). O diagnóstico da DIM baseia-se nas alterações histológicas (inclusões intracitoplasmáticas revestidas por microvilosidades, no polo apical dos enterócitos) e/ou do estudo genético. CONCLUSÃO: A DIM deve ser considerada no diagnóstico diferencial da diarreia crônica intratável do recém-nascido e lactente. Neste caso clínico, apresentou-se clinicamente como uma diarreia do tipo misto (osmótico e secretor).