

Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Manejo De Diarreia Congênita Baseado Em Características Clínicas.

Autores: LARISSA HITOMI MATSUZAKI (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA), MATEUS MENDONÇA VARGAS (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA), THAIS CARDOSO DE OLIVEIRA CAMPOS (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA), VIVIAN SILVA SCHNEIDER DE LIMA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA), ANA PAULA PASTUCH (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA), THAIS TAMBORLIN ZANE (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA), BEATRIZ LEAL (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA), BIANCA HIROMI YAMAMOTO (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA)

Resumo: **INTRODUÇÃO** As diarreias congênitas são raras, mas geralmente extremamente graves e representam desafios únicos de diagnóstico e manejo. Elas são divididas em osmótica, secretória ou mista. O objetivo deste artigo é descrever uma paciente com diarreia congênita cuja abordagem foi baseada em características clínicas com excelente resposta terapêutica. **DESCRIÇÃO DO CASO** Paciente M.B.M.S, filha de pais consanguíneos, admitida em nosso serviço, com 4 meses de idade, com quadro de diarreia crônica desde a primeira semana de vida, baixo ganho de peso (na admissão: 3700g $Z < -3$) e desnutrição. Internado em unidade de terapia intensiva devido à desidratação e distúrbios hidroeletrólíticos. Iniciado nutrição parenteral com melhora da diarreia. Ultrassom abdômen demonstrou nefrocalcinose bilateral. A associação desses achados direcionou para a possibilidade de má absorção de glicose e galactose. Retomada alimentação enteral no 30730, dia de internação com a fórmula infantil livre de carboidratos e adicionado frutose, sem recorrência da diarreia e mantido seguimento ambulatorial com recuperação nutricional. Na idade de 1 ano e 9 meses, IMC no $Z > +3$. **DISCUSSÃO** A má absorção congênita de glicose-galactose é caracterizada por uma mutação genética no cromossomo 22, cujo gene é responsável pelo transporte ativo de monossacarídeos. Tal alteração dificulta a absorção de glicose, galactose e sódio, os quais permanecem no lúmen intestinal, elevando a sua osmolaridade. O paciente em questão apresentava as manifestações clínicas comumente descritas: diarreia aquosa, dificuldade de ganho ponderal e nefrocalcinose. Fórmulas isentas de carboidratos com adição posterior de frutose são a principal ferramenta terapêutica e demonstraram ser eficazes para o adequado desenvolvimento e crescimento do paciente. **CONCLUSÃO** A má absorção congênita de glicose-galactose é um diagnóstico diferencial importante em lactentes com diarreia crônica, devendo ser considerada em quadros de diarreia osmótica associado a nefrocalcinose.