



## Trabalhos Científicos

**Título:** Diarreia Congênita Consequente A Mutação Do Gene Dgat1

**Autores:** THAISA WECKERLIN MENDES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), DEYDSON RENNAN ALVES SOARES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), GABRIELA DE ARAUJO CORAZZA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), LETICIA AMALIA DE FREITAS SANTANA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), ANA GABRIELA DE OLIVEIRA NICOLELA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), ROBERTTA KELLY MARQUES FERREIRA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), ROSA HELENA MONTEIRO BIGELLI (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), REGINA SAWAMURA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), MARIA INEZ MACHADO FERNANDES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO)

**Resumo:** Introdução Diarreias congênitas fazem parte de um grupo de doenças raras, caracterizadas por apresentação precoce e grave. Algumas dessas doenças são associadas a mutações genéticas. Descrição do caso Paciente do sexo masculino, 1 ano e 3 meses, encaminhado ao serviço aos sete meses com quadro de diarreia, vômitos e desnutrição grave, com início dos sintomas no período neonatal. Pais negavam consanguinidade. Na admissão observado hipoalbuminemia, hipogamaglobulinemia, esteatorréia, perda de A1AT fecal intermitente, caracterizando uma enteropatia perdedora de proteína (EPP). Apresentou evolução desfavorável, com múltiplos quadros sépticos graves e manutenção da diarreia, apesar do uso de diversas fórmulas infantis, incluindo a extensamente hidrolisada e de aminoácidos. Realizado painel genético para diarreias congênitas que demonstrou mutação do gene DGAT1. Atualmente recebendo dieta enteral e parenteral, mantendo episódios de diarreia intermitente e com ganho ponderal insatisfatório. Repondo gamaglobulina EV mensalmente. Discussão Uma das principais causas da EPP na criança é a linfangiectasia intestinal. A mutação no gene DGAT1 é uma etiologia rara de EPP em que ocorre formação de gotículas lipídicas aberrantes, associada à má absorção de ácidos biliares e insuficiência pancreática desencadeando diarreia congênita grave. Os principais sintomas da deficiência de DGAT1 são: diarreia, vômitos, desnutrição, quadros sépticos recorrentes e failure to thrive. Laboratorialmente ocorre hipoalbuminemia, linfopenia, imunoglobulina baixa e alfa-1-antitripsina fecal elevada. Não existem terapias para restaurar a atividade DGAT1, portanto o tratamento visa minimizar os sintomas, com ajuste dietético e medicações como colestiramina, enzimas pancreáticas, albumina, intralipid e reposição de vitaminas. Conclusão Frente ao difícil manejo dos pacientes, principalmente quanto a recuperação nutricional e prevenção de infecções, associados à escassez de informações sobre a doença, conclui-se que ainda há muito a elucidar sobre a fisiopatologia e o desenvolvimento de terapêuticas que melhorem a qualidade de vida do paciente.