



Trabalhos Científicos

Título: Teste Da Bochechinha No Diagnóstico Da Linfangiectasia Intestinal Congênita

Autores: AMANDA PEREIRA DA COSTA (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE BARRETOS), LETÍCIA SILVA ZAGO (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE BARRETOS), ISABELA CORTEZ CUCOLICCHIO NACIF (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE BARRETOS), CAMILA GOMES DE ASSIS (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE BARRETOS), BRUNA MILAGRES BARBOSA (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE BARRETOS), JOSIANI PICIN CORREA DE OLIVEIRA (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE BARRETOS), DANIELLE OLIVEIRA DE LIMA (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE BARRETOS)

Resumo: Linfangiectasia intestinal congênita é uma patologia rara, que cursa com perda proteica pelo trato gastrointestinal. Variantes patológicas composta pelo gene DGAT1, leva a perda de função do alelo mutado, e conseqüentemente pode apresentar hipoalbuminemia, má absorção de gorduras, deficiência de vitaminas lipossolúveis e desnutrição secundária. As manifestações clínicas ocorrem principalmente em crianças menores de 3 anos de idade. O Diagnóstico é confirmado com a realização de endoscopia seguido de biópsia que demonstra dilatação dos vasos linfáticos no trato digestivo. Na ruptura desses vasos, ocorre o extravasamento de proteína, imunoglobulina e linfa. Entretanto, a alteração genética pode ser detectada pelo teste da bochechinha, estudo realizado através do DNA coletado da saliva. O tratamento é feito com triglicerídeos de cadeia média e dieta hiperproteica. Objetivo desse estudo é descrever o quadro clínico de um lactente do sexo masculino com seis meses de idade, que manifestava com desnutrição grave, além de diarreia e também êmese. Durante sua internação fez o diagnóstico de enteropatia congênita perdedora da proteína 7, através do DNA da saliva.