



19º CONGRESSO BRASILEIRO DE
Gastroenterologia e
Hepatologia Pediátricas
17º CONGRESSO BRASILEIRO DE
Nutrologia Pediátrica
3º SIMPÓSIO DE
Suporte Nutricional
Pediátrico
São Luís - MA

05 A 07 DE
JUNHO DE 2024

Centro de Convenções Senac
Rua do Passeio, 495 – Centro – São Luís – MA, 65015-350



Trabalhos Científicos

Título: Abetalipoproteinemia Como Diagnóstico Diferencial Em Criança Com Baixo Ganho Ponderal No Primeiro Ano De Vida: Um Relato De Caso

Autores: LORENA TILLI MENDES (UNIFESP), CLAUDIA BEZERRA DE ALMEIDA (UNIFESP), CAROLINE REYES (UNIFESP), MARINA PAIXÃO DE MADRID WHITE (UNIFESP), NICOLE BEATRIZ DE ALCANTARA FERREIRA GARRIDO (UNIFESP), YASMIN VILELA SILVA (UNIFESP), FERNANDA LUISA CERAGIOLI OLIVEIRA (UNIFESP)

Resumo: A abetalipoproteinemia é um distúrbio autossômico recessivo raro, que afeta o metabolismo das lipoproteínas. É caracterizado por níveis baixos ou ausentes de colesterol plasmático: lipoproteínas de baixa densidade (LDL) e lipoproteínas de densidade muito baixa (VLDL). Os sintomas mais marcantes são característicos de má absorção de gorduras e, consequentemente, há deficiência de vitaminas lipossolúveis, cursando com desnutrição proteico-energética. Relatamos o caso de um lactente com diagnóstico de abetalipoproteinemia e a sua evolução clínica favorável com o tratamento dietético adequado. "Lactente do sexo masculino, 2 meses, filho de pais consanguíneos, em aleitamento materno misto, iniciou vômitos após alimentação e baixo ganho ponderal, sendo inicialmente conduzido como doença do refluxo gastroesofágico. Aos 4 meses, evoluiu com piora clínica, mantendo vômitos, iniciou diarreia com raias de sangue e distensão abdominal, sendo aventada hipótese diagnóstica de alergia a proteína do leite de vaca. Realizado dieta de exclusão pela mãe e introduzido fórmula de aminoácidos, porém, mesmo após medidas terapêuticas, paciente sem melhora. Foi internado aos 10 meses devido à desnutrição energético-proteica grave (z P/E – 3,81 e E/I -2,99). Na admissão hospitalar, apresentava-se com distensão abdominal, hepatomegalia, esteatorreia, vômitos e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM). Durante a internação, os exames laboratoriais evidenciaram triglicérideo sérico de 8,8 mg/dL e LDL de 2,4 mg/dL, sugerindo diagnóstico de abetalipotroteinemia. A endoscopia digestiva alta evidenciou depósito de gordura em mucosa intestinal e Sudam III com numerosa quantidade de gordura e ácidos graxos. Iniciou-se dieta pobre em gorduras com fórmula infantil metabólica especializada para lactentes com necessidades dietéticas específicas - baixa oferta de triglicérides de cadeia longa (16,2%) e predomínio de triglicérides de cadeia média (83,6%), assim como alimentação complementar com baixo teor de gorduras. Adicionalmente, administradas altas doses de vitaminas lipossolúveis e DHA. Após o diagnóstico e a adequação dietética, o paciente evoluiu com melhora clínica dos sintomas gastrointestinais, do estado nutricional (zP/E 0,89 e E/I 1,91) e dos marcos do DNPM. ""No caso relatado, o paciente apresentou sintomas clássicos e outros comemorativos, como vômitos. O diagnóstico foi confirmado por meio de exames laboratoriais, reforçando a importância de avaliar o perfil lipídicos nos casos de baixo ganho ponderal, principalmente se associado a diarreia e vômitos. A resposta favorável ao tratamento dietético foi evidente na melhora dos sintomas gastrointestinais, do estado nutricional e do DNPM do paciente, o que ressalta a importância do diagnóstico e da intervenção dietética precoce e adequada no manejo. É essencial que os pediatras e especialistas considerem essa condição e sejam capazes de fornecer cuidados para otimizar os resultados clínicos e nutricionais desses pacientes.