



Trabalhos Científicos

Título: Manejo Nutricional De Diarreia Crônica Pela Mutação P.arg336His Em Homozigose No Gene Slc5A1 Do Transportador Sglt1

Autores: ROGER RAMOS PADILHA (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO); MÔNICA LISBOA CHANG WAYHS (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO); ANA PAULA ARAGÃO (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO); MARILEISE DOS SANTOS OBELAR (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO); MONIQUE FERREIRA GARCIA (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO); MARIA MARLENE DE SOUZA PIRES (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO)

Resumo: Introdução: A má absorção congênita de glicose e galactose (MACGG) é uma causa rara de diarreia. O tratamento é a restrição da glicose e da galactose da dieta, sendo a frutose o único monossacarídeo tolerado. Descrição do caso: L.L.E.P, masculino, pais consanguíneos, apresentou no período neonatal hipoglicemia de difícil controle. Evoluiu com distensão abdominal, diarreia e desnutrição, sendo internado com 1 mês e meio de vida. Manteve o quadro clínico independente da dieta necessitando de nutrição parenteral. O diagnóstico de má-absorção congênita de glicose-galactose foi confirmado por teste genético que evidenciou a mutação p.Arg336His em homozigose no gene SLC5A1. O tratamento inicial do lactente foi com "mamadeira de frango" contendo frutose, apresentando melhora clínica imediata. Atualmente o lactente recebe fórmula de soja isenta de carboidrato enriquecida com frutose. Outros carboidratos foram progressivamente liberados, tolerando 98 gr de carboidratos ao dia (10 gr de frutose). Quantidade de carboidratos tolerados por refeição: café da manhã: 26 gr; lanche da manhã: 13,9 gr; almoço: 16,19 gr; lanche da tarde: 10 gr, jantar: 10 gr; cada mamadeira: 7 gr. Em relação ao valor energético, recebe 40% de carboidratos, 26% de proteínas e 34% de lipídios. Apresenta-se eutrófico, com peso, estatura e desenvolvimento neuropsicomotor adequados. Discussão / Conclusão: A MACGG causa diarreia osmótica grave, distensão abdominal, acidose metabólica e hipoglicemia logo após ingestão de glicose ou galactose. Hipernatremia pode estar presente. O manejo nutricional é a única possibilidade para o tratamento desta enfermidade rara, propiciando melhora clínica, crescimento e desenvolvimento adequados.