



Trabalhos Científicos

Título: Diarreia: Um Diagnóstico Difícil

Autores: MARIANA TEIXEIRA D'ÁVILA (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), HELENA AYAKO SUENO GOLDANI (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL), CAROLINE HENDGES KLEIN (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), NATASHA ZEMCZAK (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), LÉO GRACIOLLI FRANCO (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), ANALIDA PINTO BUELVAS (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE)

Resumo: Introdução: Desordens diarreicas congênicas são raras e podem ser causadas por mutações herdadas. A deficiência de pró-proteína convertase 1/3, uma doença autossômica recessiva causada por mutações no gene da pró-proteína convertase subtilisina/kexina tipo 1 (PCSK1), associa-se à diarreia disabsortiva grave, obesidade precoce e anormalidades endócrinas. O objetivo é relatar um caso de diarreia congênita em um hospital de serviço quaternário. Caso clínico: Paciente masculino, 1 ano, com pais consanguíneos, apresentando diarreia e hipoglicemia desde 1 mês de vida. Apresentou choques sépticos, desnutrição com necessidade de nutrição parenteral (NP). Foram descartados erros inatos do metabolismo, fibrose cística e imunodeficiências. Hipótese inicial de má absorção congênita de glicose/ galactose. Necessitou reinternação por choque séptico. Apesar de dieta isenta de dissacarídeos, persistia com diarreia disabsortiva importante, sendo mantida investigação e instituída dieta com fórmula de frango com boa resposta. Coletado exoma com variante c.958GC (p.Asp320His) no gene PCSK1 em homozigose confirmando diagnóstico. No seguimento, observado micropênis, baixa estatura e sobrepeso, características desta doença. Discussão: A deficiência da PC8531, é uma doença congênita cujo conhecimento persiste limitado. Caracteriza-se por fenótipo clínico variável ao longo do tempo, conforme literatura. Os lactentes apresentam diarreia neonatal grave e geralmente são dependentes de NP, como no nosso caso. O quadro diarreico melhora com o tempo e os pacientes tornam-se obesos, não necessitando mais de NP. Observa-se alterações endocrinológicas, como deficiência de GH, diabetes insipidus e hipogonadismo com micropênis. O diagnóstico é multifatorial (clínico-laboratorial e genético). A diarreia caracteriza-se por ser disabsortiva. Aparentemente há um aumento da sensibilidade à insulina, ocasionando hipoglicemia. A causa da hiperfagia e obesidade em crianças parece ocorrer por alteração dos hormônios controlados pelo apetite. Conclusão: A deficiência de PC1/3 associa-se a um fenótipo clínico variável dependente da idade, que acomete função intestinal e altera o sistema endocrinológico. A proinsulina pode ser usada como triagem.