

Trabalhos Científicos

Título: Lactente Com Quadro Gastrointestinal De Evolução Atípica: Um Relato De Caso

Autores: MARINA MUSSE BERNARDES (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO RIO GRANDE DO SUL), CARINA MARANGONI (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO RIO GRANDE DO SUL), CAROLINE GOERGEN (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO RIO GRANDE DO SUL), HELENA CRISTINA VALENTINI SPEGGIORIN VIEIRA (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO RIO GRANDE DO SUL), LETICIA CORRÊA TIJIBOY (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO RIO GRANDE DO SUL), MARINA CHAVES AMANTÉA (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO RIO GRANDE DO SUL), JOSÉ VICENTE NORONHA SPOLIDORO (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO RIO GRANDE DO SUL)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** A doença diarreica congênita diferencia-se da diarreia adquirida por iniciar logo após o nascimento. Geralmente causada por uma doença genética, tem apresentações clínicas variadas. **DESCRIÇÃO DO CASO:** Paciente masculino, 1 mês e 22 dias, chega na emergência com diarreia e vômitos em jatos em grande quantidade, de coloração leitosa e biliosa, fezes muito líquidas, com evolução de 24 horas. Estava hipocorado, prostrado, emagrecido (4,3kg), com desidratação grave, sendo internado em UTIP. Iniciado hidratação endovenosa, Cefuroxima e Metronidazol, adicionando-se Floratil e Tiorfan, pela hipótese de diarreia secretora. Houve piora do estado geral e perda ponderal, escalonando antibioticoterapia para Meropenem. TP, KTTTP e INR estavam alterados, com melhora após ingestão de vitamina K. Exames mostraram anemia e reticulocitose, hipoalbuminemia, hiponatremia, elastase fecal de 29mcg/g e calprotectina fecal > 1800mcg/g. Iniciados Pancreatina e vitaminas A, D e E, mas sem melhora. Biópsias mostraram intenso processo inflamatório em estômago, duodeno, jejuno e cólon. Em duodeno e jejuno, havia atrofia vilositária, com infiltrado inflamatório linfomonocitário, linfócitos intraepiteliais e redução significativa de células caliciformes. Paciente pesava 3.350g, iniciando-se Metilprednisolona, depois trocada por Prednisona. Evoluiu com redução considerável das evacuações, aumento do peso (4.880g) e ajuste de dieta (fórmula de aminoácidos). **DISCUSSÃO:** Quadro sugestivo de diarreia congênita, com características de doença inflamatória intestinal de início muito precoce. Elastase fecal baixa sugeriu fibrose cística, síndrome da imunodeficiência combinada grave e hipogamaglobulinemia. Diarreias e enteropatias congênitas são doenças genéticas raras, graves e precoces, associadas à intolerância alimentar, má absorção e falha de crescimento. O exoma não identificou mutação passível de diagnóstico e fibrose cística foi descartada. Paciente teve resolução dos sintomas após uso de corticosteróides e segue bem sem tratamento, em constante monitoramento. **CONCLUSÃO:** Esse caso demonstra um lactente com grave quadro inflamatório intestinal, atrofia intestinal e colite difusa, em que diagnósticos etiológicos foram descartados. Ressalta-se a importância do exoma na investigação.