Trabalhos Científicos

Título: Desnutrição Energético Proteica: Da Suspeita De Negligência Ao Diagnóstico De Uma Doença Rara

Autores: MARIA TERESA DOS SANTOS SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), ANA CECÍLIA FINAMORE BASTIDA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), ANTÔNIO JOSÉ TINOCO DA COSTA REZENDE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), CARLA OLIVEIRA RODRIGUES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), FERNANDA CARDOSO VISENTIN CORREA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), GISELLE MALVACCINI MENDES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), ISABELLA FARIA AMARAL (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), LARA LOBÃO CAMPOS BIGNOTO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), MILENA ALMEIDA NOGUEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), MURILO CARLOS TORRES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), PAULA DA COSTA FERNANDES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), RACHEL BATISTA MATTOS PINHEIRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), RENATA JARDIM LOURES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), VITOR FERNANDES ALVIM (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), YAGO RICARDO PEDROSA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA)

Resumo: A Desnutrição Energético Proteica (DEP) é uma doença grave com alta morbimortalidade principalmente em países em desenvolvimento. Possui causas primárias e secundárias, dentre elas doenças genéticas como a Síndrome de Prader Willi (SPW). MVSR, sexo feminino, pré-termo tardio, AIG, peso de nascimento de 2.380 gramas, sem alterações no desenvolvimento intra-útero ou intercorrências no nascimento. Internada aos 3 meses devido baixo peso para a idade, com peso de 2.748 gramas (escore z < -3 na curva de peso para idade e sexo), hipotonia, sucção débil e importante atraso no desenvolvimento. Inicialmente suspeitado de negligência familiar por baixa oferta de fórmula infantil e falta de estímulo motor e sensorial. Foi seguido protocolo de DEP com fórmula hiperproteica e hipercalórica via sonda nasogástrica, resultando em ganho de peso satisfatório, porém, mantendo ausência de marcos do desenvolvimento. Em paralelo, iniciada investigação de hipotonia central com coleta de painel de DNA amplo, que confirmou o diagnóstico de SPW aos 6 meses de vida. Após diagnóstico precoce, prescrito hormônio do crescimento (hrGH), estímulo com fisioterapia e manutenção do tratamento da DEP, acarretando em recuperação completa da desnutrição e ganho de marcos motores. No entanto, devido à sucção nutritiva insuficiente, foi indicada gastrostomia para oferta calórica adequada. A DEP era muito frequente no passado e comum nos atendimentos pediátricos, possuindo alta letalidade. Atualmente os casos estão em redução, mas ainda possui impacto importante no crescimento infantil. A desnutrição primária gera uma série de comorbidades, dentre elas o atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Entretanto, causas secundárias sempre devem ser consideradas, principalmente quando a criança apresenta hipotonia central, dificuldade no ganho de peso mesmo com nutrição adequada e atrasos persistentes nos marcos do desenvolvimento. Doenças raras não são incomuns de cursarem inicialmente com desnutrição, sendo o caso da SPW, marcada pela hipotonia persistente durante a vida. Tal condição é frequentemente associada à hiperfagia e obesidade, porém no período neonatal cursa com reflexos reduzidos e sucção débil, o que acarreta em dificuldade no ganho de peso, internações prolongadas e necessidade de dieta por sonda nasogástrica ou até mesmo a gastrostomia para manter oferta calórica adequada. Diante do manejo de DEP pelo pediatra geral, é fundamental identificar sinais de alarme que levem a investigação de causas secundárias. O diagnóstico precoce de doenças raras, principalmente as que cursam com hipotonia, aumentam as chances de melhor prognóstico ao longo da vida.