

Trabalhos Científicos

Título: Recuperação Nutricional De Paciente Com Deficiência De Dgat1

Autores: LETÍCIA BENTO DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE), MURILO OLIVEIRA DE CARVALHO (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE), NICOLE BENTO DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE), MAURICIO OLIVEIRA DE CARVALHO (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE), JOÃO VITOR DOS SANTOS BACK (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE), BETTINA ECHAZARRETA (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE), THAÍS OLIVEIRA DE SOUSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA)

Resumo: A deficiência de Diacilglicerol Aciltransferase (DGAT1) é um distúrbio diarreico congênito (DDC) raro resultante de uma anomalia no metabolismo lipídico^{1,2}. Esta condição provoca uma síndrome caracterizada por diarreia aquosa grave, de início precoce, que melhora com dietas hipolipídicas². Masculino, nascido a termo com 3300 gramas (g), apresentou perda ponderal após nascimento a despeito do aleitamento materno exclusivo. Ofertou-se fórmula infantil complementar, sem aceitação. Aos 10 dias de vida, suspeitou-se de Alergia à Proteína do Leite de Vaca devido êmese. Iniciou-se a fórmula de aminoácidos, sem melhora, evoluindo com perda ponderal progressiva. Com 1 mês e 25 dias e 2900g, foi internado para cuidados pediátricos. Iniciou-se nutrição parenteral (NP) devido à piora do estado nutricional, diarreia e êmese. Os exames de imagem indicaram má rotação intestinal não obstrutiva, sem indicação cirúrgica. Os testes laboratoriais sugeriram distúrbios metabólicos, revelando: Ácidos redutores positivos no Teste de Benedict, Metabólitos de tirosina positivos no teste de nitrosonaftol, Nitroprussiato positivo no teste do cianeto, Ligeiros aumentos de glicina, histidina, lisina e alanina na cromatografia de aminoácidos urinária. A cromatografia de oligossacarídeos na urina mostrou bandas anômalas. O sequenciamento do exoma (Mendelics) confirmou o diagnóstico de Enteropatia Perdedora de Proteínas (EPP) tipo 7 (OMIM 615863), relacionada ao gene DGAT1. A NP foi ajustada para uma dieta hipoproteica e hipolipídica, adequando as calorias totais do paciente, com alta hospitalar aos 5 meses e 5 dias, pesando 4270g e clinicamente estável. Aos 6 meses, iniciou alimentação complementar sob supervisão nutricional. Reduziu-se gradualmente a dependência da NP, suspendendo-a aos 12 meses. Foi liberado do tratamento domiciliar aos 15 meses em dieta hipolipídica, com ganho ponderal adequado. Paciente manteve boa evolução clínica em acompanhamento multidisciplinar com gastroenterologista pediátrica, nutricionista e fonoaudióloga. Atualmente, aos 4 anos, mantém ganho ponderal adequado, sem queixas gastrointestinais. **DISCUSSÃO:** Os DDC podem manifestar-se com sintomas variados, incluindo EPP, êmese, diarreia, intolerância à gordura e retardo do crescimento². A gordura da dieta pode ser titulada até a tolerância, determinada pela ausência de diarreia, perfil normal de ácidos graxos essenciais e crescimento adequado³. No paciente estudado, a sintomatologia inicial foi de perda ponderal inexplicada com boa evolução após escalonamento no aporte calórico por NP. A NP foi suspensa ao 1 ano de idade com ajustes dietéticos, resultando em parâmetros de peso e crescimento normais. **CONCLUSÃO:** A prescrição de NP na EPP, tanto domiciliar quanto hospitalar, exige experiência e conhecimento das necessidades nutricionais de macro e micronutrientes. Assim, a equipe multiprofissional possui papel crucial no manejo de insuficiência intestinal e na prevenção de complicações da NP prolongada.