

# DIARREIA DISABSORTIVA CONGÊNITA NA MUTAÇÃO DO GENE NEUROG3: UM RELATO DE CASO

Ana Paula Orsolini<sup>1</sup>; Isadora Staggemeier Pasini<sup>1</sup>.

<sup>1</sup> - Acadêmicas de Medicina na Universidade Luterana do Brasil (ULBRA). Canoas - RS e Coordenadoras Locais da International Federation of Medical Students Associations of Brazil (IFMSA BRAZIL) ULBRA.  
E-mail para contato: anapaulaorsolin@rede.ulbra.br

## INTRODUÇÃO

As mutações bialélicas no gene NEUROG3 representam uma condição genética rara, caracterizada por distúrbios severos da diferenciação celular endócrina, especialmente no trato gastrointestinal e no pâncreas. O gene NEUROG3 codifica a proteína neurogenina 3, um fator de transcrição essencial para a formação das células endócrinas do intestino e do pâncreas. Sua disfunção compromete de forma significativa a capacidade do organismo de produzir hormônios reguladores do metabolismo, além de afetar a absorção intestinal de nutrientes desde o período neonatal.

## OBJETIVO

Relatar um caso de mutação bialélica no gene NEUROG3, destacando suas manifestações clínicas precoces e a importância do diagnóstico genético diante de quadros graves de má absorção neonatal.

## RESULTADOS

Paciente masculino, 1 ano, admitido no hospital com 24 dias de vida para investigação de quadro clínico grave de dificuldade de ganho de peso, baixa aceitação da dieta, episódios persistentes de diarreia, acidose metabólica importante e disfunção respiratória com a necessidade de ventilação mecânica. Foi diagnosticado com sepse neonatal tardia e iniciou tratamento com antibioticoterapia.

Uma mutação em homocigose no gene NEUROG3 (p. Glu28\*), associada à anendocrinose entérica (AE), foi identificada em painel genético.

Indicou-se a realização de exames como elastase fecal, peptídeo-C, dosagem de insulina, avaliação do eixo hipotálamo-hipófise, tempo de protrombina, vitamina E, D, amilase e lipase. Foi proposta a introdução de reposição de enzimas pancreáticas e vitaminas lipossolúveis, além do uso de fórmula extensamente hidrolisada para diminuir a dependência da nutrição parenteral e evitar complicações como sepse.

## CONCLUSÃO

Manifestações clínicas precoces e graves no neonato podem estar associadas à mutação bialélica no gene NEUROG3, responsável por importante disfunção entérica e risco elevado de endocrinopatias múltiplas. Trata-se de uma condição rara e de difícil diagnóstico, cuja suspeita clínica deve ser considerada diante de quadros persistentes de diarreia má absorvível neonatal, déficit de crescimento, acidose metabólica e intolerância à dieta enteral, sobretudo quando acompanhados de alterações metabólicas incomuns. A realização de testes genéticos ampliados, como o sequenciamento de nova geração, faz-se fundamental para o esclarecimento etiológico do quadro e direcionamento do tratamento.