

## 18 DÉFICE CONGÊNITO DE SACARASE-ISOMALTASE: RELATO DE UM CASO

Rita Santos Silva, Marta Tavares, Eunice Trindade, Jorge Amil Dias

Introdução: O déficit congénito de sacarase-isomaltase é uma doença autossómica recessiva caracterizada por uma ausência da atividade da sacarase e uma diminuição variável da atividade da isomaltase.

Relato de caso: Lactente de 6 meses, do sexo masculino, internado para estudo de diarreia crónica profusa e má evolução ponderal coincidentes com o início da diversificação alimentar. Após exclusão de alguns diagnósticos diferenciais, a investigação mostrou tratar-se de um caso de deficiência congénita de sacarase-isomaltase (resolução da diarreia com o jejum, ausência de diarreia durante a prova de tolerância à glicose e reinício da diarreia com a exposição à sacarose).

Discussão: O diagnóstico desta patologia dispensa exames auxiliares de diagnóstico complexos, mas exige elevado índice de suspeição. A hipótese diagnóstica deve ser suscitada nos casos de diarreia osmótica fermentativa e má evolução ponderal com início após a introdução de hidratos de carbono além da lactose na dieta. Os autores propõem uma abordagem diagnóstica simples para esta patologia e discutem as limitações do Clinitest®. A coexistência do déficit enzimático e alergia alimentar colocou desafios terapêuticos adicionais.

Unidade de Gastroenterologia Pediátrica do Hospital Pediátrico Integrado do Centro Hospitalar de S. João