**RELATO DE CASO: INTOLERÂNCIA À PROTEÍNA LISINÚRICA E A INFLUÊNCIA NO DESENVOLVIMENTO INFANTIL**

Mariany Cunha da Silva1; Italo Santiago dos Santos1; Lorena Zava Félix de Lima1; Alessandra Vitorino Naghettini1

Universidade Federal de Goiás, Curso de Medicina, Goiânia, GO, Brasil1

**Introdução**: A Intolerância à Proteína Lisinúrica (LIP) geralmente se apresenta após ao desmame de uma criança. É uma doença metabólica congênita resultante de mutações recessivas envolvendo o gene SLC7A7. Os sintomas característicos são o déficit de crescimento, a incapacidade de ganha de peso, episódios de vômito e diarreia. O diagnóstico é confirmado pela alta excreção de aminoácidos catiônicos na urina. **Objetivos**: Este relato de caso tem por finalidade correlacionar a LIP com o desenvolvimento da criança, compreendendo ação terapêutica adotada. **Relato de Caso**: L.M.C.A, masculino, 2 anos e 7 meses, natural e procedente de Goiânia-GO. Mãe refere que criança até o 6º mês de vida teve desenvolvimento neurológico e pondo-estatural normal. Após esse período começou a perder peso e teve dificuldades na progressão do crescimento. Foi relatada anorexia e obstipação de 16 dias. Na evolução, formulou-se a hipótese diagnóstica de Retardo no Desenvolvimento Neuropsicomotor. Baseado nisso, foi avaliado com os exames: gasometria venosa, Cl, Na, K, P no sangue, proteína, creatinina e cromatografia de aminoácidos de urina. O exoma apresentou variantes no gene SCL747, caracterizando a cistinose nefropática. Assim, foi encaminhado ao geneticista que realizou o diagnóstico de LIP, um Erro Inato do Metabolismo (EIM). Neste caso, o paciente apresentou insuficiência de crescimento, intolerância às proteínas, irregularidades no desenvolvimento dos ossos longos, tubulopatia renal. Dado o diagnóstico, foram mantidas as medicações com citrato de potássio e fosfato: 3 ml 6/6h, solução de bicarbonato: 5ml 6/6h, solução de carbonato de cálcio: 2 ml 6/6h, concomitante com uma dieta hipoprotéica, de 1g/Kg/dia de proteína. **Discussão:** O defeito na y + LAT1 explica o espectro de sintomas descritos no paciente, podendo causar também: intolerância às proteínas, hepatoesplenomegalia, osteoporose, envolvimento pulmonar, insuficiência renal, distúrbios imunológicos, além do comprometimento neurológico devido ao distúrbio secundário do ciclo da ureia. **Conclusão**: O acompanhamento dos sinais clínicos, associado a exames complementares dos aparelhos respiratório e urinário, junto à abordagem de testes genéticos moleculares, possibilita o diagnóstico precoce e evita maiores complicações a longo prazo, garantindo melhor qualidade de vida ao paciente. Deve se atentar à necessidade de assistência constante, uma vez que, o tratamento não é curativo e depende da manutenção da terapia indicada.

**Palavras-chave:** Proteinúria, Intolerância, Pediatria

**N0 de Protocolo do CEP ou CEUA:** não se aplica

**Fonte financiadora:** não se aplica

**Referências:**

MAUHIN, W. et al. Update on Lysinuric Protein Intolerance, a Multi-faceted Disease Retrospective cohort analysis from birth to adulthood. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, Paris, 2017.

NUNES, V. Lysinuric Protein Intolerance. **GeneReviews**, 2018. Disponivel em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1361/>. Acesso em: 2020.