

CAPÍTULO 29

DOI: <https://doi.org/10.58871/ed.academic18092023.29.v3>

**MÁ-ABSORÇÃO DE GLICOSE E GALACTOSE EM UNIDADE DE TERAPIA
INTENSIVA EM UM HOSPITAL DE RECIFE: RELATO DE CASO**

**GLUCOSE AND GALACTOSE MALABSORPTION IN THE INTENSIVE CARE
UNIT IN A RECIFE HOSPITAL: CASE REPORT**

ANA CLARA LACERDA CERVANTES DE CARVALHO

Pós-Graduada em Nutrição clínica pelo Programa de Residência Multiprofissional do
Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira - IMIP

ANDERSON LIBERATO DE SOUZA

Pós-Graduando em Saúde do Idoso pelo Programa de Residência Multiprofissional do
Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira - IMIP

SHAIANE CAETANO CHAGAS

Pós-Graduada em Nutrição clínica pelo Programa de Residência Multiprofissional do
Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira - IMIP

GABRIELA FERREIRA ARAÚJO DO NASCIMENTO

Pós-Graduada em Cuidados Paliativos pelo Programa de Residência Multiprofissional do
Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira - IMIP

JAYNE LÚCIA DE SOUZA SANTOS

Pós-Graduada em Saúde do Idoso pelo Programa de Residência Multiprofissional do Instituto
de Medicina Integral Professor Fernando Figueira - IMIP

AMANDA NORBERTA MARQUES DE SANTANA

Pós-Graduada em Nutrição clínica pelo Programa de Residência Multiprofissional do Instituto
de Medicina Integral Professor Fernando Figueira - IMIP

SIMONE RAPOSO MIRANDA

Mestrado no Programa de Pós-Graduação em Biologia Celular e Molecular Aplicada do
Centro Universitário São Miguel.



RESUMO

Objetivo: Analisar a história clínica do diagnóstico do erro inato do metabolismo no metabolismo e quadro clínico da paciente durante todo o período de internação em um Hospital de Recife. **Método:** Tratou-se de um relato de caso do tipo observacional descritivo. **Discussão:** O cumprimento adequado das recomendações de 25-35 kcal/kg/dia e de 1,2 a 1,5g/kg/dia de alimentos de teor qualitativo e quantitativo em conformidade, além do controle hídrico ajustado conforme diurese residual, estipulada por Riella, para doentes renais crônicos em tratamento dialítico e transplantados mostrou-se eficiente em estabilizar quadro sintomatológico apresentado e no controle de taxas glicêmicas em ambiente hospitalar, sendo coadjuvante na eficácia da terapia hemodialítico. Dessa forma, necessita-se de um adequado manejo clínico multidisciplinar correto tanto no efeito dos imunossuppressores necessários quanto na redução da prevalência das complicações metabólicas e destes sintomas gastrointestinais referidos. **Conclusão:** As intervenções multidisciplinares, associando com as complicações metabólicas e nutricionais, verificou-se o controle eficaz da função renal e do balanço hídrico decorrente do quadro infeccioso de repetição relatado, além do manuseio dietoterápico com alimentação individualizada e suplementação especializada.

Palavras-chave: Erros Inatos do Metabolismo; Criança; Estado Nutricional; Avaliação Nutricional; Desnutrição.

ABSTRACT

Objective: To analyze the clinical history of the diagnosis of inborn error of metabolism in the patient's metabolism and clinical condition throughout the period of hospitalization in a Recife Hospital. **Method:** This was a descriptive observational case report. **Results:** Adequate compliance with the recommendations of 25-35 kcal/kg/day and 1.2 to 1.5g/kg/day of foods with qualitative and quantitative content accordingly, in addition to fluid control adjusted according to residual diuresis, stipulated by Riella, for chronic kidney disease patients undergoing dialysis and transplants, proved to be efficient in stabilizing the presented symptomatology and in controlling glycemic levels in a hospital environment, supporting the effectiveness of hemodialysis therapy. Therefore, appropriate multidisciplinary clinical management is required, both in terms of the effect of the necessary immunosuppressants and in reducing the prevalence of metabolic complications and these gastrointestinal symptoms. **Conclusion:** Multidisciplinary interventions, associated with metabolic and nutritional complications, resulted in effective control of renal function and water balance resulting from the reported recurrent infectious condition, in addition to dietary management with individualized nutrition and specialized supplementation.

Keywords: Inborn Errors of Metabolism; Child; Nutritional status; Nutritional Assessment; Malnutrition.

1. INTRODUÇÃO

Os erros inatos do metabolismo consistem em uma condição genética em que ocorre uma mutação ao nível dos genes que codificam enzimas envolvidas em um determinado processo metabólico, dessa forma, a mutação origina a deficiência da enzima, fazendo com que o processo metabólico não ocorra, além de ocasionar um acúmulo do substrato de uma reação no organismo, através da deficiência de produto dessa reação com o acúmulo de

metabolitos intermediários da reação, ocasionando falha nos mecanismos de transporte e diversas sintomatologias metabólicas (KOEPSSELL, 2020; LOSTAO, et al, 2021).

A má absorção de glicose-galactose (GGM) é uma doença metabólica genética muito rara, potencialmente letal, transmitida por um gene autossômico recessivo. Os pacientes apresentam a absorção prejudicada de glicose-galactose através do defeito absorptivo causado por um defeito no transporte de glicose e galactose na borda em escova intestinal, ocorrendo mutações no gene que codifica o cotransportador de glicose de sódio intestinal SGLT1 (SLC5A1) presente no sistema de transporte ativo do intestino delgado utilizado igualmente pela glicose e pela galactose (SHAKKED, et al, 2014; LOSTAO, et al, 2021).

Normalmente, a lactose no leite é quebrada em glicose e galactose pela lactase, sendo ectoenzima na borda em escova, e as hexoses são transportadas dentro da célula pelo cotransportador Na⁺-glicose SGLT1. Dessa forma, as mutações causam o defeito no transporte da glicose e galactose que são tratadas pelo SGLT1, enquanto a frutose é transportada através da borda em escova pelo transportador facilitado de frutose (GLUT5). Os cotransportadores SGLT1 e GLUT2 são relevantes para absorção de D-glicose e D-galactose enquanto GLUT5 é relevante para absorção de D-frutose, assim, o SGLT1 e GLUT5 estão constantemente localizados na membrana da borda em escova (BBM) de enterócitos, enquanto GLUT2 está localizado na membrana basolateral (BLM) (WRIGHT, 2008; KOEPSSELL, 2020).

Quando a D-glicose luminal está alta, a abundância do cotransportador SGLT1 no BBM é aumentada, sendo mediada por SGLT1 mais GLUT2 no BBM e GLUT2 no BLM. Em seguida, a glicose, galactose e frutose seguem da célula para o sangue por difusão passiva através de outro transportador de açúcar facilitado (GLUT2) na membrana basolateral. Além disso, essa doença é causada por disfunções dos transportadores de monossacarídeos do intestino delgado, por exemplo, a má absorção de glicose-galactose, que afetam a expressão de transportadores de monossacarídeos no intestino delgado (THIAGARAJAH, et al, 2018; KOEPSSELL, 2020).

Caracteriza-se por uma patologia extremamente rara e que, segundo estudos e relatos científicos, constatou-se presença de apenas 300 casos relatados em toda literatura científica, tendo incidência variada entre as diferentes populações. Esse distúrbio com risco de vida deve ser considerado no diagnóstico diferencial de uma criança que apresenta diarreia e desidratação que não responde à terapia padrão, além de parada do crescimento, desde as primeiras semanas de vida, constituem os sintomas mais proeminentes, resultando em

desidratação com início no período neonatal (SHAKKED, et al, 2014; KOEPESELL, 2020; LOSTAO, et al, 2021).

Os pacientes com esse erro inato apresentam má absorção de glicose e galactose, entretanto tem tolerância a fórmulas contendo frutose como única fonte de carboidratos, dessa forma, os níveis glicêmicos permanecem normais com o uso de frutose. Assim, quando submetidos a essas dietas especiais apresentam remissão completa dos sintomas e retomaram os ritmos normais de crescimento. Recomenda-se, a partir dos 4 meses de idade, alimentos com baixo teor de carboidratos como vegetais e algumas frutas que podem ser adicionados à dieta, de forma gradativa acompanhando a tolerância intestinal (XIN, WANG, 2011; THIAGARAJAH, et al, 2018).

Com um diagnóstico precoce e o tratamento adequado os pacientes podem atingir um crescimento e desenvolvimento compatível para a idade, e por esse motivo é importante monitorar o peso e altura com frequência (XIN, WANG, 2011). Existe uma escassez de estudos sobre esse tema, sobretudo no Brasil, assim, esse relato de caso ressalta a importância do diagnóstico precoce da doença e colabora com informações a respeito da doença, buscando trazer à comunidade científica uma descrição detalhada sobre o caso desde o início da sintomatologia ao diagnóstico.

Dessa forma, esse estudo visa analisar a história clínica do diagnóstico do erro inato do metabolismo no metabolismo e quadro clínico da paciente durante todo o período de internação em um Hospital de Recife, além de avaliar o estado nutricional e o consumo calórico-proteico, conforme terapêuticas nutricionais, de portadora da má-absorção congênita de glicose e galactose

2. MÉTODO

Tratou-se de um estudo de relato de caso clínico de caráter descritivo com abordagem qualitativa. A realização deste relato de caso respeitou os princípios éticos já relatados.

A coleta de dados ocorreu pela consulta ao prontuário: data de nascimento, idade, sexo, peso, idade, enfermaria, diagnóstico e as hipóteses diagnósticas, história familiar de doença, antecedentes genéticos, histórico das doenças progressas e de procedimentos cirúrgicos, as principais queixas apresentadas durante o internamento, principais exames laboratoriais realizados, medicações utilizadas, interação droga x nutriente, história clínica e nutricional da paciente e evoluções da equipe multidisciplinar.



Houve a avaliação do estado nutricional e a história dietética através da ficha de acompanhamento nutricional, coletando os seguintes dados: anamnese alimentar, interação droga x nutriente, diagnóstico nutricional, prescrição dietoterápica), recomendações nutricionais, dieta oferecida, consumo calórico e proteico, adequação da dieta, exame físico e os indicadores antropométricos. Para a antropometria, verificou a altura de forma estimada utilizando uma fita métrica e utilizando uma balança para pesagem da paciente, desta forma não acarretará nenhum dano.

Os dados foram digitados e organizados no software Microsoft Excel 2010, por meio de estatísticas qualitativas e quantitativas, por meio de suas ferramentas estatísticas para o agrupamento dos dados obtidos pelos instrumentos de coleta para a obtenção das análises e recomendações das prescrições dietéticas e médicas, do perfil bioquímico pelos exames laboratoriais e verificar as interações fármaco nutriente que a paciente possam vir a apresentar.

Usou-se também o software Microsoft Word 2010 para agrupar as informações clínicas da paciente e correlacionar o histórico da internação, associado as hipóteses diagnósticas, aos sintomas apresentados, os procedimentos cirúrgicos realizados, as evoluções e condutas clínicas e nutricional, e o desfecho clínico, tanto do erro inato do metabolismo (má-absorção congênita de glicose e galactose).

Este estudo respeitou e seguiu as normas formais e estabelecidas pela Resolução 466/12 do Conselho Nacional de Saúde (CNS), e apenas teve início após consentimento do paciente envolvido, e aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos do Instituto de Medicina Integral Prof. Fernando Figueira (IMIP), sob o parecer número 67761423.8.0000.5201.

3. RESULTADOS E DISCUSSÃO

A paciente do estudo de caso foi uma recém-nascido de 4 meses do sexo feminino, portadora de erro inato do metabolismo (EIM), na época era natural e residente da cidade de Salgueiro, Pernambuco. De fatores antecedentes, seus pais eram consanguíneos, apresentando o fator genético, pois o EIM é uma doença autossômica recessiva, assim, os filhos têm 25% de chance de contrair a doença. Em relação ao nascimento, a paciente teve a idade gestacional termo de 41 semanas e o peso ao nascer de 3,500 kg.

O seu quadro clínico iniciou com histórico de diarreia congênita, desnutrição desde a 2º semana de vida e alterações hormonais: hipotireoidismo central. Classificou-se a paciente



com desnutrição e baixa estatura para a idade durante todo os 2 períodos de internamento entre Janeiro a Fevereiro de 2022 (1º internamento) e no 2º internamento de Março a Abril de 2022, segundo parâmetros antropométricos, como Índice de massa corporal (IMC) e a associação dos índices antropométricos: Estatura/Idade (E/I), Peso/Estatura (P/E), Peso/Idade (P/I) e IMC/Idade (IMC/I), com a classificação dos seguintes parâmetros: P/I: <-3; E/I: <-3; P/E: <-3; IMC/I: <-3, apresentando escore de alto risco nutricional.

O peso no internamento variou bastante decorrente do quadro de edema significativo de até 1 kg, intercalando de 2,350kg até 2,600kg de peso seco, e com o grau de edema elevado, o peso chegou a atingir 3,500 kg devido os distúrbios hidroeletrólíticos e as complicações clínicas.

Em ambos os internamentos prévios, primeiramente ficou internada em enfermaria clínica para investigação do quadro clínico e realização, em Fevereiro, do exame genético que diagnosticou com o erro inato do metabolismo devido à sintomatologia apresentada e o descarte de hipóteses clínicas anteriores. Na enfermaria, tolerou inicialmente fórmula a base de aminoácidos livres (Neocate) decorrente da suspeita inicial de alergia a proteína de leite de vaca (APLV), tendo melhora de quadro diarreico e uremia superada, porém, ao longo do internamento, seguiu com hipoatividade, melena, desidratação, febre, distensão abdominal e instabilidade hemodinâmica, necessitando de cuidados intensivos.

Com a piora clínica e instabilidade hemodinâmica, a paciente ficou internada em uma unidade de terapia intensiva (UTI) pediátrica acompanhada pela equipe multidisciplinar de saúde de um hospital de referência em Recife. Teve diagnóstico do seguinte EIM: disabsorção de glicose e galactose em Março de 2022, ocasionando desnutrição crônica secundária a síndrome disabsortiva, hipotireoidismo central e gastroparesia.

Durante a evolução clínica desse internamento, a paciente evoluiu com instabilidade hemodinâmica com quadro de choque séptico refratário de foco abdominal decorrente de enterocolite, abdome agudo perfurativo, progredindo para pneumoperitônio, peritonite fecal, devido episódios diarreicos recorrentes, distensão abdominal significativa, melena, enterorragia, anemia secundária e hipoatividade.

Além de cursar posteriormente com endocardite provavelmente bacteriana com formação de trombo intracardíaco, doença renal crônica agudizada (insuficiência pré-renal) e perfuração nos órgãos intestinais decorrente das complicações múltiplas da doença de base e das intercorrências clínicas, necessitando ter sido submetida ao conjunto dos seguintes procedimentos cirúrgicos: liberação das aderências intestinais, enterectomia de 5 centímetros, ileostomia a 25 cm da válvula ileocecal (VIC), pós-operatório de peritonite e correção de



estômago e jejuno dilatados, impedindo, dessa forma, o manejo da alimentação oral, sendo indicação da nutrição parenteral, além de precisar de assistência ventilatória (AVM) em período prolongado.

Devido continuidade de evolução clínica com gravidade na UTI pediátrica, porém com melhora progressiva, apresentando desmame de droga vasoativa com abdome semigloboso e em depleção. Permaneceu de dieta zero por 14 dias (06/03/2023-20/03/2023) recebendo de venóclise e com sonda nasogástrica para remoção de resíduo gástrico, devido à perfuração intestinal e instabilidade, tendo alto risco de síndrome de realimentação (SR).

Assim, em exame físico, a paciente apresentou edema nos membros inferiores, superiores e no rosto, principalmente, devido à distensão abdominal, a gastroparesia e o estômago e jejuno dilatados que favorece o quadro de edema pelo corpo e de instabilidade. Além disso, decorrente do erro inato do metabolismo e da anatomia do trato digestivo prejudicada, a paciente apresenta sinais evidentes de desnutrição, de perda gordura subcutânea e de massa muscular, agravando a gravidade clínica da paciente.

Conforme os parâmetros antropométricos, a paciente apresenta alto risco nutricional decorrente da desnutrição e baixa estatura para a idade, sendo a desnutrição um quadro crônico devido aos episódios diarreicos desde a 2ª semana de vida, a absorção prejudicada pelo erro inato do metabolismo, do estômago e do intestino prejudicados pela distensão abdominal, apresentando-se dilatados e, também, pelas cirurgias que a paciente foi submetida que ocasionaram ressecções ao longo do intestino e pelo hipotireoidismo que diminui o ritmo do metabolismo.

Dessa forma, pelo quadro instabilidade e de gravidade, recebeu metabólitos pela venóclise, sem poder se alimentar de via oral ou por sonda, causando um grande período de repouso no trato digestivo, diminuindo ainda mais as funções e o ritmo metabólico, sendo um fator de risco para a SR.

Decorrente do grave risco de realimentação começou nutrição parenteral (NP) através de acesso central com cota calórica de 25%, aumentando no decorrer dos dias para 50, 75 e 100% necessidades calóricas e proteicas estimadas, ajustando a cota proteica e lipídica conforme os parâmetros elevados de Velocidade de Infusão de Glicose (VIG) infundidos no período prolongado de jejum com o intuito de evitar instabilidade na paciente que está acostumada com esta VIG.

Foi solicitado também parecer para iniciar o uso da emulsão lipídica SMOF da nutrição parenteral, sendo um produto constituído de 30% de óleo de soja, 30% de triglicerídeo de cadeia média, 25% de óleo de oliva e 15% de óleo de peixe, acrescidos de 200



mg/L de alfa-tocoferol e com relação ômega-6: ômega-3 é de 2,5:1, tendo metabolização mais fácil do que os produtos convencionais que contêm apenas óleo de soja. Sobre a indicação de previsão de tempo prolongado de NPT com a justificativa da paciente com erro inato (má absorção de glicose-galactose) evoluindo com perfusão intestinal e correção de ileostomia tem previsão de uso prolongado de TNP. Além da oferta dos micronutrientes pela prescrição da nutrição parenteral, também ofertou-se Protovit na dosagem de 6 gotas diárias.

Foram calculadas as necessidades nutricionais estimadas (NEE) de 226,8 kcal a 302,4 kcal por dia (90-120 kcal/kg/dia) e 8,5 gramas por dia de proteína (3,3 g/kg/dia) conforme recomendações para paciente pediátrico crítico da ASPEN (2002) segundo o peso seco da paciente.

Com a possível estabilização da paciente, idealizou-se a aceitação da alimentação por via enteral na sonda nasogástrica e, depois, por via oral, fazendo uso de fórmulas especiais, isenta de glicose e galactose, sendo apenas de frutose, associado com a dieta cetogênica, sendo proposta a terapêutica multidisciplinar de doença de base (má absorção congênita de glicose-galactose), porém a paciente teve intercorrências severas, evoluindo com hipotensão e parada cardiorrespiratória e, conseqüentemente, óbito.

Na paciente em questão, portanto, pode-se inferir que o cumprimento adequado das recomendações em pacientes críticos pediátricos de 226,8-302,4 kcal/kg/dia e de 8,3 g/kg/dia de alimentos de teor qualitativo e quantitativo em conformidade, mostrando-se eficaz brevemente no período de estabilização da paciente durante a terapia nutricional parenteral e enteral, conforme o quadro sintomatológico apresentado em ambiente hospitalar, sendo coadjuvante na eficácia da terapia ofertada.

Em estudos científicos de casos com metodologia similar, observou-se que em uma lactente de 12 meses de pais consanguíneos com gestação de parto vaginal e peso adequado para a idade, ficou em aleitamento materno exclusivo até os 7 dias de vida. Na história familiar, a irmã faleceu aos 4 meses por diarreia crônica e sem etiologia definida, enquanto que a lactente deste estudo iniciou aos 5 dias de vida com quadro de diarreia aquosa volumosa com mais de oito evacuações diárias, ficando internada até o sétimo mês. No decorrer do internamento evoluiu com desnutrição, tendo peso em torno de 2,858 kg, piora progressiva da diarreia, cerca de 10 evacuações diárias (1000 ml dia), episódios recorrentes de desidratação, distúrbios hidroeletrólíticos e infecções graves (SOUSA, et al, 2018; DENZ, et al, 2019).

Em relação à terapêutica nutricional ofertou-se fórmula infantil de aminoácidos livres, porém sem melhora clínica significativa. Dessa forma, decorrente do quadro clínico, iniciou dieta com suco e papas de frutas, verificando melhora no aspecto das fezes, e com diminuição



na frequência, além de introduzir alimentos de base de proteína animal (frango), triglicerídeo de cadeia média (TCM) e frutose, evoluindo, com remissão da diarreia e seguindo com alta hospitalar para acompanhamento ambulatorial, após recuperação clínica com uso de dieta de exclusão de glicose e galactose (SOUSA, et al, 2018; KOEPESELL, 2020).

Em outro relato de caso de método similar, o paciente, sendo um lactente com 5 dias de vida em aleitamento materno exclusivo, tendo peso ao nascer de 3.210kg. O quadro clínico iniciou com vômitos, recusa alimentar, evoluindo com irritabilidade, perda de peso e episódios esporádicos de crise convulsiva, assim, o paciente ficou internado para investigação clínica, realização do teste do pezinho e controle dos sintomas (BARROS, et al, 2022).

No internamento, evoluiu com hipoglicemia, hepatomegalia, alteração da função hepática, icterícia, acidose metabólica e hemograma e hemocultura com indicações de infecção, progredindo com sepse, iniciando com tratamento de antibióticos de largo espectro. Após melhora clínica e diagnóstico desse erro inato do metabolismo, o tratamento multidisciplinar baseou-se na eliminação, por meio da dieta, de todas as fontes de galactose e glicose e com uso de fórmulas infantis a base de frutose, prevenindo a toxicidade aguda e reversão de manifestações clínicas (LOSTAO, et al, 2021; BARROS, et al, 2022).

A incidência deste erro inatos do metabolismo é baixa na população mundial, porém o diagnóstico deve ser realizado precocemente com o intuito de evitar os danos da hipoglicemia persistente. Observa-se em estudos científicos e clínicos que os lactentes evoluem, em geral, inicialmente com diarreia, perda de apetite, irritabilidade, náuseas e vômitos, associados com perda ou não ganho de peso, evoluindo com hepatomegalia e distensão abdominal com icterícia e alterações dos parâmetros hepáticos, hipoglicemia severa que pode ocasionar convulsões, infecções graves e letargia (BERSTAD, et al, 2016; DENZ, et al, 2019).

O quadro sintomatológico de diarreia crônica no período neonatal é significativamente grave, ocasionando em maior prevalência sepse com risco de mortalidade acentuado neste período. Na investigação clínica e com as hipóteses de defeito no transportador de enterócitos no mecanismo de glicose/galactose, o tratamento consiste na rigorosa restrição de glicose e galactose, além da frutose que deve ser adicionada a dieta sem carboidratos, cessando a diarreia e demais sintomas gastrointestinais imediatamente quando os lactentes recebem a dietoterapia de exclusão (BERTONI, et al, 2018; LOSTAO, et al, 2021).

Assim, na terapêutica dietética, devem-se abordar os aspectos do metabolismo da frutose, decorrente de ser a única fonte de carboidratos para estes pacientes e o consequente consumo exacerbado. A frutose é uma fonte significativa precursora de lipídios que em longo prazo e sem o acompanhamento e manejo nutricional adequado, pode constituir um problema



de saúde pública, sendo fatores patógenos de doenças cardiovasculares (BERSTAD, et al, 2016; BERTONI, et al, 2018).

A ingestão moderada de frutose presente em alimentos naturais têm efeitos benéficos decorrente de ser um elemento energético, porém apresenta a produção de lipídios através de compostos intermediários: glicerol e gliceraldeído, ocasionando um aumento dos lipídios sanguíneos, assim como aumento da síntese de gordura em detrimento da gliconeogênese, devido maior síntese hepática de glicerol e de ácidos graxos (BONFRATE, et al, 2015; BERSTAD, et al, 2016).

Além de ter efeito catalítico, estimulando a translocação da glicoquinase para fora do núcleo da célula hepatócita, sendo responsável pela fosforilação da glicose, etapa determinante do metabolismo hepático da glicose. Dessa forma, aumenta significativamente os níveis de lactato, através do incremento na atividade da frutoquinase, superando a capacidade de ação da fosfo-frutoquinase e o desvio do metabolismo para a glicólise em detrimento da gliconeogênese. Assim, a frutose tem sido implicada em diversas vertentes da saúde metabólica por contribuir preponderadamente para as desordens metabólicas (BONFRATE, et al, 2015; DENZ, et al, 2019).

Na continuidade dos aspectos da dietoterapia, no contexto da exclusão total e definitiva da lactose da dieta, deve-se haver a suplementação nutricional de cálcio, fósforo e vitaminas com o intuito de evitar déficits nutricionais e diminuição da densidade mineral óssea e fraturas (SOUSA, et al, 2018; WANG, WANG, 2020).

Necessitando, portanto, de um adequado manejo clínico multidisciplinar correto tanto no efeito das medicações necessárias em acompanhamento ambulatorial quanto no seguimento das recomendações dietoterápicas, visando à redução da prevalência das complicações metabólicas e destes sintomas gastrointestinais (WANG, WANG, 2020).

4. CONCLUSÃO

Através deste relato de caso que objetivou descrever as intervenções multidisciplinares, associando com as complicações metabólicas e nutricionais desenvolvidas, verificou-se a eficácia com o uso de terapia nutricional parenteral e enteral para o quadro clínico geral em um breve período de estabilidade da paciente, apresentando propostas de tratamento multidisciplinar.

Assim, as complicações e as intercorrências graves estão possivelmente correlacionadas com a demora para a realização e a descoberta do diagnóstico em tempo hábil para o tratamento adequado, resultando em uma piora do prognóstico clínico e no



desenvolvimento de complicações acentuadas, agravando o risco de mortalidade. Dessa forma, é primordial que se desenvolvam mais estudos sobre este distúrbio, objetivando abordar metodologias eficazes de tratamento conforme o desenvolvimento das complicações sistêmicas para melhorar os índices de internamentos hospitalares prolongados e de morbimortalidade, permitindo que os pacientes possam ter uma maior qualidade de vida.

REFERÊNCIAS

BARROS, A. S. *et al.* Triagem neonatal para má absorção congênita de glicose e galactose **Eur J Pharm Biopharm**, v.7, n. 3, 2022.

BERTONI, S. *et al.* Spray congealed lipid microparticles for the local delivery of β -galactosidase to the small intestine. **Eur J Pharm Biopharm**, v. 13, n. 2, p. 1-10, 2018.

BERSTAD, A. *et al.* Fecal Fermentation in Irritable Bowel Syndrome : Influence of Dietary Restriction of Fermentable Oligosaccharides , Disaccharides , Monosaccharides and Polyols. **Food Funct**, v. 5, 2016.

BONFRATE, L. *et al.* Effects of dietary education, followed by a tailored fructose - restricted diet with fructose malabsorption. **European Journal of Gastroenterology and Hepatology**, v. 27, n.7, 2015.

DENG, Z. *et al.* Carboxymethylpachymaran entrapped plant-based hollow microcapsules for delivery and stabilization of β -galactosidase. **Food Funct.**, v. 10, n.3, 2019.

KOEPSSELL, H. Glucose transporters in the small intestine in health and disease. **European Journal of Physiology**, v. 472, p. 1207–1248, 2020.

LOSTAO, M. P. *et al.* The Molecular Basis of Glucose Galactose Malabsorption in a Large Swedish Pedigree. **American Physiological Society**, v. 17, n.2, 2021.

SHAKKED, B. P. *et al.* Bitterness of glucose/galactose: novel mutations in the SLC5A1 gene. **J Pediatr Gastroenterol Nutr**, v. 5, n. 8, p. 57–60, 2014.

SOUSA, A. D. *et al.* Má Absorção De Glicose-Galactose. **SBP**, v. 15, n.2, 2018.

THIAGARAJAH, J. R. *et al.* Advances in evaluation of chronic diarrhea in infants. **Gastroenterology**, v. 14, n. 8, p. 2045-2059, 2018.

XIN B, WANG H. Multiple sequence variations in SLC5A1 gene are associated with glucose-galactose malabsorption in a large cohort of Old Order Amish. **Clin Genet**, v. 7, n. 9, p. 86-91, 2011.

WANG, W.; WANG, L. Literature on congenital glucose-galactose malabsorption from 2001 to 2019. **J Paediatr Child Health**, v. 56, n.11, p. 1779-1784, 2020.

WRIGHT, E. M. Má absorção de glicose galactose. **Journals physiology**, v. 5, n. 2, 2008.