

## Alergologia | Caso Clínico

### EP-008 - (1JDP-9824) - NOVA MUTAÇÃO NO GENE PLVAP – QUE MANIFESTAÇÕES?

Lara Ortins<sup>1</sup>; Célia Neves<sup>2</sup>; José Nona<sup>2</sup>; Teresa Tomé<sup>2</sup>

1 - Hospital Divino Espírito Santo, Ponta Delgada; 2 - Maternidade Alfredo da Costa, Centro Hospitalar de Lisboa Central

#### Introdução / Descrição do Caso

A enteropatia perdedora de proteínas (EPP) consiste na perda de proteínas pelo trato gastrointestinal. Caracteriza-se por hipoalbuminémia, hipoproteinémia e hipertrigliceridémia.

O gene PLVAP (proteína associada à vesícula plasmática) codifica uma proteína de ligação da membrana específica do endotélio, responsável pela formação de diafragmas nos capilares sanguíneos e linfáticos. A mutação no gene resulta na perda destes diafragmas com conseqüente extravasamento de proteínas plasmáticas e EPP.

Pré-termo de 35 semanas, masculino, filho de pais consanguíneos, homocigoto para a mutação c.206del (p.(Gly69Alafs\*7)) no gene PLVAP. Internado ao nascimento por síndrome de dificuldade respiratória, baixo peso ao nascimento, dismorfismos, distensão abdominal e hepatomegália.

No internamento constatou-se intolerância alimentar, dejeções diarreicas com hematoquezias ocasionais e hemorragia gástrica. Analiticamente verificaram-se plaquetas mínimas de 28000/uL, sem distúrbios de coagulação, hipoalbuminémia (mínimo de 14,9g/L) com necessidade de perfusões de albumina entre o 5º e 26º dias de vida (altura em que foram suspensas as intervenções terapêuticas), valores máximos de AST 565 U/L, ALT 319 U/L, γ-GT 436 U/L, triglicéridos 648 mg/dL, hipercolesterolemia, hipoproteinémia sem proteinúria e hipotireoidismo.

Teve sépsis tardia a Streptococos epidermidis e Staphylococcus aureus. Faleceu ao 28º dia de vida.

#### Comentários / Conclusões

Estão descritos na literatura 5 casos de mutações no gene PLVAP responsáveis por EPP, nenhuma das quais na variante identificada.

O principal objetivo deste caso é a partilha das manifestações fenotípicas, analíticas e imagiológicas, de forma a facilitar a compreensão da patogénese em casos futuros semelhantes.

**Palavras-chave : PLVAP, Enteropatia Perdedora de Proteínas, mutação c.206del (p.(Gly69Alafs\*7)), hipoalbuminémia**