



1º CONGRESSO DE
**PEDIATRIA DA
REGIÃO NORTE**
MANAUS - AM
22 A 24 DE JUNHO DE 2023

**22 A 24 DE
JUNHO DE 2023**

Centro de Convenções Manaus Plaza Shopping
Av. Djaima Batista, 2100 - Chapada, Manaus - AM



Trabalhos Científicos

Título: Deficiência De Alfa-1-Antitripsina: Um Relato De Caso.

Autores: ELBERTH HENRIQUE MIRANDA TEIXEIRA (UFAM), BRUNA GUIDO DO NASCIMENTO BARROS (UFAM), VINICIUS AMINADABE AZEVEDO DE SOUZA (UFAM), ANNA LUISA OLIVEIRA DOS SANTOS (UFAM), ALEXANDRA PEREIRA LUCENA (UFAM), LUCAS BALTAR RODRIGUES (UFAM), RAYLA DELGADO CRUZ (UFAM), DANILO CORDEIRO CARIRI DA SILVA (HUGV/UFAM), CAIO LUIZ MARQUES GOMES (UEA), ADRIANA TAVORA ALBUQUERQUE TAVEIRA (UFAM)

Resumo: A deficiência de alfa-1 antitripsina é uma doença rara que resulta na ausência congênita de uma antiprotease pulmonar primária que provoca um aumento da destruição tecidual mediada pela protease e enfisema. Esta condição está associada ao surgimento de doenças no pulmão e no fígado, bem como em outros órgãos e sistemas, mas com menor frequência. É a causa genética mais comum de doença hepática em crianças e lactentes, que podem manifestar icterícia colestática e hepatomegalia durante a primeira semana de vida quando há comprometimento hepático. Paciente de 12 anos de idade, do sexo masculino, foi encaminhado para investigação etiológica de fibrose hepática. O paciente foi encaminhado ao serviço de gastroenterologia pediátrica devido a sintomas como icterícia recorrente, fadiga, perda de peso, colúria e desconforto abdominal. No exame físico, o paciente apresentava icterícia leve, eritema palmar e discreto desconforto abdominal à palpação do hipocôndrio direito, apresentando fígado palpável à 3 cm do rebordo costal e traube ocupado com baço palpável à 6 cm do rebordo costal. Não foram encontrados sinais de desnutrição ou edema periférico. Estava em uso de fitomenadiona 1 vez por semana, espirolactona, zinco, ácido fólico e ursacol. Com base na suspeita clínica, foram solicitados exames complementares de cromatografia de aminoácidos com tirosina de 86,1, tirosina de 86,1, fenilalanina a 37,2 e quitotriosidase de 41,7. FAN-Hep2 não reagente, ceruloplasmina de 25,5. Na elastografia, apresentou METAVIR com F3a3, eletroforese de proteínas apresentou albumina, alfa 1 e 2 com alterações, imunohistoquímica e anatomopatológico sugestivos de deficiência de alfa-1-antitripsina. Desse modo, foi encaminhado para investigação com geneticista. A deficiência de alfa-1 antitripsina (AAT) em crianças pode se manifestar de forma semelhante à dos adultos, mas com características específicas. Os sintomas comuns incluem icterícia, hepatomegalia, desconforto abdominal, falta de apetite, perda de peso e atraso no desenvolvimento. O diagnóstico é feito com base na suspeita clínica, histórico familiar e confirmação laboratorial com dosagem dos níveis de alfa-1 antitripsina no sangue. O tratamento segue princípios semelhantes aos dos adultos, com terapia de reposição de AAT e suporte clínico, incluindo controle dos sintomas, uma dieta equilibrada e monitoramento do crescimento e desenvolvimento. Em resumo, o relato descreve um paciente de 12 anos com sintomas de fibrose hepática, incluindo icterícia, fadiga e desconforto abdominal. Após investigação clínica e exames complementares, foi diagnosticada deficiência de alfa-1 antitripsina. O tratamento consiste em terapia de reposição de AAT e suporte clínico adequado. O acompanhamento multidisciplinar é essencial para melhorar a qualidade de vida do paciente e minimizar as complicações hepáticas e sistêmicas a longo prazo.