



15º CONGRESSO BRASILEIRO DE
**Gastroenterologia
Pediátrica**

19º CONGRESSO LATINO AMERICANO E
10º CONGRESSO IBERO AMERICANO DE
GASTROENTEROLOGIA, HEPATOLOGIA E NUTRIÇÃO

Centro de Convenções de Natal . RN . Brasil
26 a 29 de março de 2014

Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico De Deficiência De Alfa-1-antitripsina Por Análise Molecular Dos Alelos Piz E Pis Em Crianças Com Doença Hepática

Autores: REGINA SAWAMURA; RAFAEL ISAAC PIRES ALBANO; IEDA REGINA LOPES DEL CIAMPO; MARIA INEZ MACHADO FERNANDES

Resumo: Objetivos: Identificar os alelos S e Z, pelo método de PCR, em pacientes com icterícia colestática ou hepatopatia crônica. Métodos: selecionadas crianças com diagnóstico provável de deficiência de A1AT ou hepatopatia crônica em investigação sem etiologia definida. Variáveis estudadas: idade, dados clínicos, transaminases, Fosfatase alcalina, Gamaglutamiltranspeptidase, A1AT sérica, Fenotipagem para A1AT, laudo de biópsia hepática (coloração de PAS e imunoistoquímica para A1AT). O genótipo A1AT foi identificado usando a reação de cadeia de polimerase seguido de digestão com enzima de restrição. Resultados: 22 pacientes, 54,6% masculino, média de idade $18 \pm 36,6$ meses. Icterícia 63%, Colúria 27%, Acolia fecal 36%, Hepatomegalia 63%, Esplenomegalia 27%. A maioria apresentava transaminases, GamaGT, fosfatase alcalina alterados, mas PT, albumina, INR normais. A biópsia hepática mostrou-se alterada em 14 (100%); 6 (42,8%) apresentaram PAS positivo+diástase resistente e 2 (14,2%) PAS positivo+ diástase sensível. A imunoistoquímica para A1AT foi positiva em 9 (64,2%). A média da A1AT sérica foi $1,03 \pm 0,7$; alterada em 9 (64,2%). Fenotipagem: 13 (68,4%) pelo menos uma variante deficiente foi detectada, sendo 5 ZZ, 4 MZ, 1 SS, 1 MS e 1 SZ. Genotipagem: 16 (72,7%) pelo menos uma variante deficiente foi detectada, 6 ZZ, 6 MZ, 1 SS, 3 MS. A concordância entre genótipo e fenótipo foi 73,7%. O coeficiente de concordância de Kappa indicou concordância substancial entre fenotipagem e genotipagem. Conclusões: A genotipagem foi eficaz em diagnosticar Deficiência de A1AT em 6 pacientes com alelos ZZ e apontar como provável causa da hepatopatia em 3 indivíduos heterozigotos (MZ) com níveis séricos de A1AT abaixo do nível de corte de 0,7g/L. Apesar da pequena amostragem, o presente trabalho aponta que tanto a fenotipagem quanto a genotipagem, em conjunto com níveis séricos baixos de A1AT, mostraram-se eficazes para o diagnóstico de Deficiência de A1AT. Os achados de biópsia quando disponíveis podem corroborar o diagnóstico.