16º Congresso Brasileiro de GASTROENTEROLOGIA PEDIÁTRICA
28 de junho a 01 de julho - 2016
Vitória - ES

Trabalhos Científicos

Título: Deficiência De Alfa-1-Antitripsina E Autismo: Relato De Caso

Autores: PRISCILLA REZENDE DE ABREU FERREIRA; REGINA SAWAMURA; MARIA INEZ MACHADO FERNANDES; ROBERTTA KELLY MARQUES FERREIRA; MATEUS ANDRADE

Resumo: INTRODUÇÃO: A deficiência de alfa-1-antitripsina (A1AT) é uma doença metabólica hereditária, com mutação do gene A1AT, levando a seu acúmulo no fígado, com consequente deficiência quantitativa/funcional da sua circulação. Como resultado, tem-se risco aumentado de enfisema pulmonar e cirrose hepática. A deficiência severa de A1AT (PiZZ) ocorre em aproximadamente 1:3.500 nascimentos. DESCRIÇÃO DO CASO: J.V.R.F. 7a1m, masculino, BA-Brasil. Apresentou icterícia neonatal que perdurou até os 2 meses e aos 10 meses, dispnéia e aumento de volume abdominal. AST:216U/L, ALT:62U/L, GGT:503U/L, FA:1935U/L, BD:0,73mg/dL, TP:1,5, ALB:2,9g/dL, ?1antitripsina sérica: 32mg/dL(100-190), fenotipagem:PiZZ. Biópsia hepática: formação de nódulos de regeneração - leve atividade de interface - intensa proliferação ductular - hepatócitos balonizados - esteatose macrogoticular (70% do parênquima) - glóbulos eosinofílicos PAS positivo com e sem diastase. Evolui com ADNPM, distúrbio de linguagem, déficit na interação social e comunicação. Aos 5a9m foi diagnosticado autismo e constipação intestinal. Apresentou alergia PLV até há 2 anos. Em uso: risperidona, ursacol, propranolol, espironolactona, PVT, Losec. Atualmente EDA: varizes esofágicas de médio/grosso calibres, varizes gástricas, gastropatia hipertensiva. AST:190, ALT:89, GGT:339, albumina:2,9, apresentando hiperesplenismo. Adequado desenvolvimento pondero-estatual. DISCUSSÃO: A hepatopatia na deficiência de A1AT é bimodal, acometendo crianças no período neonatal ou na primeira infância, menos comumente, adultos. 10% dos recém-nascidos desenvolvem colestase persistente e a maioria apresenta remissão espontânea. 2-3% das crianças PiZZ progridem para cirrose, necessitando transplante hepático na infância. Russo et.al; Walker-Smith et. al relataram associações fortemente sugestivas entre autismo e deficiência de A1AT. Alguns estudos mostram associações frequentes entre autismo e sintomas gastrointestinais, contudo muitos apresentam múltiplos vieses em suas conclusões. CONCLUSÃO: O aumento de sintomas gastrointestinais em crianças autistas ainda está em estudo e seu mecanismo não está esclarecido. Estudos bem delineados, prospectivos e controlados para avaliar associação entre deficiência de A1AT e autismo são