



Trabalhos Científicos

Título: Desafio Diagnóstico De Colestase Neonatal Por Deficiência De Alfa-1-Antitripsina: Um Relato De Caso

Autores: ANA PAULA DE CAMPOS GOTARDO; ADRIANA MARIA ALVES DE TOMMASO; KAREN MAYUMI MATSUNO; FERNANDA GIORGETTI RAGONI

Resumo: Introdução: Colestase é uma patologia caracterizada pelo acúmulo de componentes da bile na corrente sanguínea. Ela se manifesta clinicamente através de sinais como icterícia, hepatomegalia, acolia-hipocolia fecal, colúria e laboratorialmente pelo nível sérico de bilirrubina conjugada acima 1mg/dl quando a bilirrubina total (BT) é menor que 5mg/dl ou bilirrubina conjugada maior que 20% da bilirrubina total, se BT for maior que 5mg/dl, e pela elevação dos níveis de ácidos biliares, fosfatase alcalina e GGT séricos. O diagnóstico da colestase no neonato é considerado um grande desafio para os médicos, tanto anatomicamente, quanto devido a grande variedade de afecções intra e extra hepáticas que se expressam como icterícia por hiperbilirrubinemia direta. Uma das causas metabólicas de colestase intra-hepática é a deficiência de alfa-1-antitripsina (A1AT), que se caracteriza como uma desordem de herança autossômica co-dominante, afetando principalmente pulmão e fígado, sendo um dos principais distúrbios genéticos que levam à doença hepática e ao transplante hepático em crianças. A apresentação dos pacientes e o prognóstico podem ser altamente variáveis. Relato do caso: recém-nascido, sexo masculino, aos 28 dias de vida procurou pronto socorro com quadro de êmese após mamadas há 15 dias, sendo verificado ao exame físico icterícia, a qual levou à investigação de colestase neonatal, culminando no diagnóstico de deficiência de A1AT. Paciente segue em acompanhamento ambulatorial. Discussão e conclusão: O diagnóstico correto da deficiência de A1AT é importante para a intervenção precoce e prevenção das doenças hepáticas e pulmonares. Esse trabalho tem como objetivo alertar os profissionais da saúde sobre a importância do diagnóstico precoce diante de um quadro de colestase, atentando-se para a investigação etiológica, de modo a permitir que sejam feitas as intervenções e tratamentos de forma adequada, no tempo adequado, evitando, assim, a progressão do quadro e possível acometimento de outros órgãos.