



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE GASTROENTEROLOGIA PEDIÁTRICA

Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

Trabalhos Científicos

Título: Pancreatite Hereditária - Relato De Caso

Autores: Isabela Pessanha Bicudo 1, Gabriela Maria Gurian Lobão Von Sydow 1, Mariana Tschoepke Aires 1, Silvio da Rocha Carvalho 1, Márcia Angélica Bonilha Valladares 1, José Cesar da Fonseca Junqueira 1, Mariana Troccoli Rezende de Souza 1, Cristiane Ribeiro Fernandes 1, Priscila de Almeida Araújo 1, Mariana Brandão Greco 1, Danielle da Silva Scalercio 1, Alessandra Martins Secco 1, Brenda Fernanda Rebelo de Abreu 1, Raquel Priscila Cardoso Sudré 1, Clara Campinho Pinheiro 1, Aline Lima Ribeiro 1, Ana Luiza Moura Ceia 1, Ana Beatriz de Menezes Lima 1

Resumo: Objetivo(s) Relatar o caso de um paciente com pancreatite hereditária em acompanhamento no serviço de gastroenterologia pediátrica. Método Estudo observacional descritivo; dados clínicos e laboratoriais obtidos a partir do prontuário. Resultados Pré-escolar, masculino, natural de Saquarema – RJ, 2a 8m. Apresentou aos 2 anos forte dor abdominal, náuseas e vômitos. Negava febre ou diarreia. História pregressa: dor abdominal iniciada com 1 ano de idade, nega uso contínuo de medicações ou alergias. História familiar: pai com história de pancreatite crônica e diabetes. Irmã de 16 anos fez pancreatectomia parcial (cabeça do pâncreas). Avó paterna, tio, duas tias e dois irmãs paternas com pancreatite crônica. Exame físico: eutrófico, corado, hidratado, com dor abdominal difusa à palpação. Exames laboratoriais: amilase 1775, hepatograma, provas de função hepáticas, glicemia e tomografia computadorizada de abdome normais. Permaneceu 48 horas em dieta oral zero e com analgesia, apresentando melhora progressiva da dor e queda dos níveis de amilase, sendo liberada a dieta (hipolipídica e hipoprotéica) com boa tolerância. Alta hospitalar após 5 dias de internação. Apresentou novo quadro de pancreatite aguda aos 3 anos e 7 meses (11 meses após o primeiro), tendo permanecido em dieta zero com analgesia e melhora do quadro. Realizou o sequenciamento dos genes Inibidor de Secreção de Tripsina Pancreática (SPINK1) e Tripsinogênio Catiônico (PRSS1), sendo que este último apresentou a mutação patogênica N29T. conclusão(ões) A pancreatite hereditária é uma doença rara, com prevalência de 0,3 casos por 100.000 indivíduos. Está associada a defeitos genéticos que acometem a ação de enzimas digestivas pancreáticas. O padrão de herança mais comum é o autossômico dominante associado a mutações no gene PRSS1, como observado neste caso. A investigação genética está indicada em caso de pancreatite aguda de origem indefinida e quando há parentes com mutações genéticas. Este paciente havia apresentado pancreatite aguda e havia história familiar de pancreatite (pai, irmã, avó e tias). Cabe ressaltar que o pai também apresentava mutação genética. O tratamento médico e cirúrgico dos episódios de pancreatite aguda e crônica secundária à pancreatite hereditária é o mesmo para pancreatite de outras etiologias. O paciente até o presente momento, com 6 anos, não apresentou complicações da doença.