



**17º CONGRESSO
BRASILEIRO DE
GASTROENTEROLOGIA
PEDIÁTRICA**

Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

Trabalhos Científicos

Título: Associação De Deficiência De Alfa 1 Antritripsina E Autismo: Relato De Casos

Autores: Mariana Bicalho Rezende 1, Mariana Molina Junqueira 1, Gabriela Bogado Manhaes 1, Rafaella Queiroz Marques de Mendonça 1, Maria Inez Machado Fernandes 1, Regina Sawamura 1, Rosa Helena Monteiro Bigelli 1, Ieda Regina Lopes Del Ciampo 1

Resumo: Resumo Objetivo(s) Relatar 2 crianças com diagnósticos simultâneos de deficiência de A1AT e Transtorno do Espectro Autista. Método Estudo descritivo de série de casos Resultados Descrição dos Casos Caso 1: 9a, masculino, apresentou icterícia até 2 meses; com 5 meses, ascite. Laboratório: AST 216U/L, ALT 62U/L, GGT 503U/L, FA 1935 U/L, INR 1,5; albumina 2,9G/dL, a1AT sérica 32mg/dL (VR:100-190), fenotipagem PiZZ. Biópsia hepática: esteatose macrogótica, glóbulos PAS positivo diastase resistente. Episódios de PBE e HDA, controlada com escleroterapia/ligadura. Alergia ao leite de Vaca (APLV) até 5a, desde então constipação intestinal. Evoluiu com atraso DNPM, diagnosticado autismo aos 5 anos. Atualmente: varizes esofágicas erradicadas; TGP 103,4; TGO 198,5; GGT 377,7; Albumina 6,16; INR 1,3. Mantendo tratamento suporte para hepatopatia, autismo controlado, adequado desenvolvimento pôn timeratural. Caso 2: 2a2m, feminino, desde o nascimento vômitos com piora progressiva, tornando-se fecalóide. Laparotomia exploradora com 24 dias, observado alças dilatadas com afilamento em sigmóide/reto, descartado Hirschsprung por biópsia, realizado colostomia (reconstruído com 1a). Evoluiu com dificuldade de ganho de peso, com 2m de vida, internou com hipoalbuminemia, alterações de enzimas hepáticas, fígado 3-4cm, suspetado fibrose cística, cloro no suor normais (13,8/11,3/49mEq/L). Com 11m observado alfa1-globulina=NULL; alfa1AT sérica 31mg/dL; fenótipo PiZZ, fechando diagnóstico de deficiência A1AT. Com 1a9m apresentou alteração do comportamento, recebendo diagnóstico de autismo. Usou fórmula extensamente hidrolisada (APLV) por 2 anos, atualmente soja. Hoje com 2a2m, estatura e peso>P90; INR 0,98; albumina 4,5; TGP 75,9; TGO 71,69; GGT 18,61. conclusão(ões) O Transtorno do Espectro Autista é uma desordem do neurodesenvolvimento. Crianças acometidas frequentemente tem propensão a sintomas gastrointestinais. O mecanismo desta predisposição não está esclarecido. Russo et.al.(2009) e Walker-Smith et.al.(1972) relataram associações entre autismo e deficiência sérica de A1AT. Russo et.al. observaram em muitos autistas com baixos níveis séricos de A1AT, problemas gastrointestinais, principalmente diarreia. Explicação possível seria que autistas com deficiência sérica de A1AT seriam susceptíveis ao dano proteolítico causado pelo excesso de enzimas digestivas liberadas pelos leucócitos durante processo inflamatório/infeccioso. Não encontramos nenhum relato prévio de deficiência de A1AT com quadro hepático estabelecido e autismo.