



17^o CONGRESSO BRASILEIRO DE GASTROENTEROLOGIA PEDIÁTRICA

Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

Trabalhos Científicos

Título: Colestase Neonatal Secundária A Xantomatose Cerebrotendinosa

Autores: Carolina Caetano Vieiralves 1, Karina de Almeida Vieira Antunes 1, Gabriel Nuncio Benevides 1, Caio Robledo Quaio 1, Ramiro Antero Azevedo 2, Karina Lucio Medeiros 1

Resumo: Objetivo(s) Relatar caso de Xantomatose Cerebrotendinosa que se apresentou como colestase neonatal. Método Revisão do prontuário e pesquisa bibliográfica em base de dados MedLine. Resultados Paciente do sexo feminino, 10 meses de vida, sem consanguinidade, apresentou icterícia aos 2 meses de vida, sem acolia ou colúria, e iniciou seguimento em nosso serviço aos 3 meses. Não apresentava outras alterações clínicas, mantendo bom ganho pômdero-estatural e desenvolvimento neuropsicomotor adequado para a faixa etária. Na investigação inicial, apresentava hiperbilirrubinemia direta (8,1mg/dL), bilirrubina total (9,9mg/dL), coagulopatia (INR 3,86) respondedora à vitamina K, albumina normal (3,6 g/dL), dislipidemia (Col T 237, HDL 8, LDL 121 e TG 216), aumento de alfa-fetoproteína (48.055 ng/mL), transaminases elevadas 12 vezes o limite superior da normalidade, fosfatase alcalina 1087 U/L (VR conclusã(ões) A colestase neonatal é um desafio diagnóstico para o gastroenterologista e hepatologista pediátrico. Com o advento dos exames moleculares, o número de diagnósticos diferenciais para a condição é crescente. A xantomatose cerebrotendinosa é uma doença do metabolismo dos ácidos graxos caracterizada clinicamente por diarreia crônica de início na infância ou adolescência, xantomas em tendões e disfunção neurológica. Há poucos relatos de colestase neonatal, sendo que a maioria é transitória. O caso apresentado foi de colestase neonatal grave com disfunção hepática, similar a apenas outro caso na literatura.