



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE GASTROENTEROLOGIA PEDIÁTRICA

Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso De Paciente Com Colestase Secundária À Síndrome Arc.

Autores: Cecilia Franca de Britto Leite 1, Karina Mascarenhas Bezerra Alves 1, Rafaela Maria Cabral Silva 1, Tarciana Mendonça de Souza Almeida 1, Ana Cecília Menezes de Siqueira 1, Rafaela Rodrigues Pitanga de Macedo 1, Lúgia Patrícia de Carvallho Batista Éboli 1

Resumo: Objetivo(s) Objetivo: Relatar um caso de uma síndrome ARC (Artrogripose, renopatia e colestase) que constitui uma síndrome rara. Método Metodologia: Os dados foram coletados a partir de consulta médica ao paciente e acompanhamento durante internamento, em centro terciário da cidade de Recife, para investigação do quadro no período de março a maio de 2018. Resultados Resultados: E.G.O, masculino, foi levado ao nosso serviço pela genitora aos 27 dias por quadro de edema em membro inferior direito, dificuldade de ganho de peso e icterícia desde o quinto dia de vida. Durante o internamento foram identificadas diversas alterações esqueléticas (desvio ulnar, cavalgamento de suturas, pé em mata borrão e fratura de fêmur direito) além de hiperbilirrubinemia colestática (valor total da bilirrubina de 10,7 com 7,76 de fração direta) e nefrocalcinose à direita através de ultrassonografia de abdomen. Foi sugerida a hipótese da síndrome ARC e solicitada ressonância magnética de encéfalo cujo achado de importante hipotrofia de corpo caloso reforçou o diagnóstico. Paciente iniciou ácido ursodesoxicólico 20mg/Kg/dia para o quadro colestático evoluindo com melhora progressiva dos níveis de bilirrubina (valor total da bilirrubina 2,62, com 2,32 de fração direta) e acompanha com equipe multidisciplinar. conclusão(ões) Conclusão: A síndrome ARC é considerada rara (cerca de 100 casos publicados de acordo com a Orphanet Report Series 2016) adquirida por mutação genética de caráter autossômico dominante nos genes VPS33B e VIPAR. Sua apresentação se dá ainda no período neonatal com artrogripose, colestase, lesões de pele, malformações no SNC, cardiopatias congênitas e nefrocalcinose. Possui prognóstico reservado e o tratamento curativo não é conhecido, porém recomenda-se o uso de ácido ursodesoxicólico na tentativa de melhorar o quadro colestático e evitar progressão da lesão hepática.