



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE GASTROENTEROLOGIA PEDIÁTRICA

Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Artrogripose, Disfunção Renal E Colestase Neonatal (Arc)- Relato De Caso

Autores: Daianny Silveira Barbosa 1,2, Massami Hayashi 1,2, Celidia Cristina de Souza Jacob 1, Luisa Maria de Moraes Holanda 1, Paula Sachetim Marçal Rigo 1,2, Aline Falleiros de Freitas 1,2, Analice Almeida Andrade 1, Ohanna Guerra Barbalho 1, Paloma Emanuella de Jesus Fernandes 1, Eliene Novais Oliveira 1,2, Debora Lizandra Carneiro Kirchner 1,2, Renata Pereira Sustovich Pugliese 1,2, Cristian Barbieri Victoria Borges 1,2, Vera Lucia Baggio Danesi 1,2, Adriana Porta 1,2, Irene Kazue Miura 1,2, Gilda Porta 1,2

Resumo: Objetivo(s) Síndrome ARC é uma doença autossômica recessiva rara, que se caracteriza por várias alterações : artrogripose, acidose tubular renal e icterícia colestática, ictiose, agenesia do corpo caloso, anomalias plaquetárias, cardiovasculares, além de infecções de repetição e hemorragias. Mutações nos genes VPS33B e VIPAR, localizados no cromossomo 5q26.1, foram identificados em cerca de 75% dos pacientes. Nosso objetivo foi relatar um caso de síndrome ARC. Método Relato de caso. Resultados MDPP, 3 m, sexo masculino, pardo, natural de Minas Gerais, nasceu de parto normal, sem intercorrências , PN 2885 g , E:46.5 cm, pais consanguíneos. História de icterícia neonatal desde 10 dias de vida, hipocolia fecal, baixo ganho pondero estatural. Exame físico entrada: P:2805 g. (escore z-3). E:47 cm (escore z-3), icterício, desidratado; hepatomegalia, pés e mãos tortos e ictiose. Afastadas causas infecciosas, def. alfa 1 antitripsina, fibrose cística e quadro obstrutivo (atresia biliar e cisto de colédoco). Exames laboratoriais de entrada: AST, ALT > 2 xLSN , GGT normal, FA > 4 xLSN , BT: 9.65 mg.dl , BD: 8.32 mg/dl, Albumina: 3.6 g/dl, INR: 1.0. Apresentou desde o início da internação distúrbios hidroeletrólíticos graves como Cai: 0.39 , fosforo sérico: 2.9 (normal acima de 5), Na : 148, fosfato urinário (amostra isolada): 46 (normal até 20), reabsorção tubular de fosfato : 41.7(normal acima de 70) ; poliúria (diabetes insipidus). Evoluiu com várias infecções de repetição : Serratia, E. faecalis, S.epidermidis, Klebsiella, Adenovírus e Metapneumovírus . Painel genético mostrou mutação em homozigose do gene VPS33B (c.940-2 A>G) compatível com a síndrome ARC. Evoluiu com piora dos distúrbios eletrólíticos, choque séptico, insuficiência respiratória e óbito. conclusão(ões) A síndrome de ARC é uma doença heterogênea com mortalidade precoce. Este relato de caso contribui para uma maior conscientização e compreensão dessa síndrome.