



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE GASTROENTEROLOGIA PEDIÁTRICA

Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Jeune E Alteração De Enzimas Hepáticas.

Autores: Iana Manuelle de Araújo 1, Luana Cristina do Amaral Miranda 1, Gabriel Nuncio Benevides 1, Tamire Miranda Bernardes 1, Caio Robledo Quaió 1, Ramiro Antero Azevedo 2,1, Karina Lucio de Medeiros 1

Resumo: Objetivo(s) Relatar o caso de uma paciente com diagnóstico de Síndrome de Jeune apresentando fibrose hepática congênita e evolução para hipertensão portal. Método Revisão de prontuário e pesquisa bibliográfica na base de dados Medline. Resultados Paciente do sexo masculino, 3 anos e 6 meses de idade, encaminhado a serviço terciário com 4 meses de vida devido a hepatoesplenomegalia e alteração de enzimas hepáticas (EH). Em seu exame físico inicial, notaram-se hepatoesplenomegalia com fígado de consistência endurecida, hipoplasia de caixa torácica, encurtamento de membros e braquidactilia. Apresentava antecedente de polidactilia em mãos com exérese ao nascimento. Investigação laboratorial demonstrou aumento de enzimas hepáticas e canaliculares (TGO 155 [VR < 45], GGT 849 [VR < 34], FA 899 [VR < 449]; valores em mg/dl). Estudo radiológico evidenciou cifose dorsolumbar, coxa valga, mãos e pés com encurtamento de ossos do metacarpo, metatarso e falanges, além de ausência e hipoplasia de alguns elementos. O conjunto de achados era compatível com Síndrome de Jeune e este diagnóstico foi confirmado com teste molecular. O estudo histopatológico de biópsia hepática observou fibrose hepática congênita. Iniciado tratamento com ácido ursodesoxicólico, sem redução das EH. Houve hemorragia digestiva alta (HDA) aos 9 meses de vida, com necessidade de abordagem endoscópica, que evidenciou gastropatia hipertensiva (cordões varicosos de grosso calibre azulados) e alto risco de sangramento em terço distal do esôfago. Após nova HDA aos 11 meses, foi submetido a escleroterapia e avaliações endoscópicas seriadas, quando obteve melhora do quadro. Seu seguimento na pneumologia demonstra ser desafiador, uma vez que necessitou de 18 internações prévias por etiologia respiratória e evoluiu com necessidade de uso domiciliar de oxigênio. conclusão(ões) Embora a principal complicação da Síndrome de Jeune seja relacionada ao trato respiratório, esta condição, que pertence ao grupo das ciliopatias, apresenta acometimento heterogêneo com expressão variável e outros órgãos devem ser investigados, principalmente retina, rins e fígado. Em paciente com alterações hepáticas é importante o seguimento adequado pela possibilidade de evolução para hipertensão portal e cirrose.