



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE GASTROENTEROLOGIA PEDIÁTRICA

Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Joubert E Fibrose Hepática: Relato De Dois Casos

Autores: Luana Cristina do Amaral Miranda 1, Paloma Estefanne Barbosa dos Santos 1, Tamires Miranda Bernardes 1, Gabriel Nuncio Benevides 1, Caio Robledo Quaió 1, Ramiro Antero Azevedo 2, Karina Lucio de Medeiros 1

Resumo: Objetivo(s) Relatar 2 casos de pacientes portadores de síndrome de Joubert com alteração em enzimas hepáticas. Método Revisão de prontuário e pesquisa bibliográfica na base de dados Medline. Resultados Caso 1: Sexo masculino, diagnóstico de Síndrome de Joubert, encaminhado ao ambulatório de Hepatologia pediátrica aos 6 anos de idade devido aumento de enzimas hepáticas (EH). Na admissão, apresentava Doença renal crônica classe III, Hidrocefalia com Derivação ventrículo-peritoneal, vesicostomia, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (ADNPM). Ao exame físico, sem hepatoesplenomegalia. Exames iniciais com TGO 56 U/L (VR < 20) e FA 368 (VR < 40) TGP 91 (VR < 40) GGT 317 (VR < 25) FA 285 (VR < 390), mantendo-se sem hepatoesplenomegalia ao exame físico e à ultrassonografia de abdome, em seguimento ambulatorial. Caso 2: Sexo feminino, encaminhada ao ambulatório de Hepatologia pediátrica aos 9 anos de idade, com diagnóstico de Síndrome de Joubert, evoluindo com aumento de EH há 3 meses. Possui DRC em hemodiálise, com tentativa falha de transplante renal (evoluiu com rejeição do enxerto) e ADNPM. Aos 6 anos teve episódio de hemorragia digestiva alta devido úlcera duodenal. Ao exame físico, sem alterações em exame abdominal. EH: TGP 238 (VR < 33) TGO 205 (VR < 32) GGT 301 (VR < 22), US abdome: fígado com dimensões aumentadas as custas do lobo esquerdo e com estrutura parenquimatosa homogênea. conclusão(ões) A Síndrome de Joubert caracteriza-se pela presença de alterações neurológicas, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e pode cursar com outros espectros clínicos associados, incluindo alterações renais, oftalmológicas e hepáticas. A fibrose hepática pode ocorrer em cerca de 18% dos casos, sendo considerada uma manifestação rara da doença. Diante desse quadro, torna-se importante o acompanhamento com USG de abdome, avaliação de função hepática e plaquetas devido possibilidade de evolução para hipertensão portal não cirrótica. Biópsia hepática geralmente não é necessária pois o diagnóstico de fibrose hepática congênita pode ser realizado através do contexto clínico da ciliopatia.