

## Trabalhos Científicos

**Título:** Insuficiência Hepática Aguda Neonatal Causada Por Variante Rara De Tirosina Tipo 1

**Autores:** LORENA OLIVEIRA LIMA (ICR/FMUSP), LIVIA LINDOSO (ICR/HCFMUSP), JÉSSICA LOPES MENDONÇA DE FREITAS (ICR/HCFMUSP), RENATA BERNARDES DE OLIVEIRA (IGEIM), CARMEN CURIATI MENDES (IGEIM), CAIO ROBLEDO QUAIO (ICR/HCFMUSP), KARINA LÚCIO DE MEDEIROS BASTOS (ICR/HCFMUSP)

**Resumo:** INTRODUÇÃO: A insuficiência hepática aguda neonatal é uma doença rara e distinta da insuficiência hepática aguda observada em crianças mais velhas e adultos. Uma das causas é o erro inato do metabolismo da tirosina. A tirosinemia tipo 1 é um erro inato do metabolismo da tirosina com características que incluem disfunção hepática, cirrose e carcinoma hepatocelular, que pode ser fatal se não for tratada prontamente. DESCRIÇÃO DO CASO: Paciente de 2 meses, sexo masculino, primeiro filho de pais consanguíneos, nascido de cesariana, nascido a termo sem intercorrências. Iniciou no 19º dia de vida com dor e distensão abdominal, seguidas de febre. Ele foi admitido em uma emergência com diagnóstico de sepse. Ele foi estabilizado, iniciou antibioticoterapia e foi transferido para a UTI. Os exames iniciais mostraram hipoglicemia, aumento do INR (11,6) e cultura do líquido cefalorraquidiano positiva para E. coli. Devido à insuficiência hepática neonatal, GAOS e GALT, o perfil de ferro foi coletado e o resultado foi normal. A alfafetoproteína veio 260,720 ng/ml e a cromatografia de aminoácidos teve aumento da tirosina. Um painel genético para erros inatos do metabolismo foi feito e identificou uma variante patogênica para tirosinemia tipo 1 (gene FAH em homozigose, variante c.61G>T - ENST00000261755). Essa variante genética não foi descrita na literatura em pacientes com tirosinemia tipo 1. A paciente evoluiu com melhora clínica e laboratorial após terapia dietética com fórmula isenta de fenilalanina e tirosina, e com administração diária de nitisinona 0,9mg/kg/dia. Recebeu alta hospitalar e segue em acompanhamento ambulatorial com boa evolução clínica. DISCUSSÃO E CONCLUSÃO: A investigação minuciosa sobre a etiologia da insuficiência hepática neonatal é uma forma que influencia a avaliação diagnóstica e tratamento desta rara condição. Este relato de caso apresenta uma rara variante genética da tirosinemia tipo 1, ainda não descrita na literatura, até o momento.