

## Trabalhos Científicos

**Título:** Transplante Hepático Como Tratamento De Xantomatose Cerebrotendínea Com Apresentação Atípica

**Autores:** CAMILA LOHMANN MENEZES (FMUSP), BRUNA DOS SANTOS IBIAPINA NERES (FMUSP), ALINE SARAIVA DE GALIZA (FMUSP), ANA CAROLINA MARQUES DO VALE CAPUCHO (FMUSP), KARINA LUCIO DE MEDEIROS BASTOS (FMUSP), REINAN TAVARES CAMPOS (FMUSP), JULIANA DA ROCHA (FMUSP), GRISEL TORREZ REYNOLDS (FMUSP), KAOMA EVANGELISTA VAZ (FMUSP)

**Resumo:** Introdução: Xantomatose cerebrotendínea é um erro inato do metabolismo associado a disfunção na síntese de ácidos biliares, levando ao depósito de colesterol/colestanol em diversos órgãos. Suas manifestações tipicamente começam na infância, porém na maioria dos casos o diagnóstico é feito na idade adulta, quando já existe comprometimento neurológico. Em raros casos, a apresentação pode ser precoce, com icterícia ou falência hepática na primeira infância. O tratamento de escolha é feito com ácido quenodesoxicólico, que reduz as sequelas neurológicas a longo prazo. O transplante hepático pode corrigir o erro metabólico, porém há poucos casos descritos na literatura. Relatamos aqui um caso de xantomatose cerebrotendínea com apresentação atípica da doença e que foi submetida a transplante hepático aos 9 meses de idade. Relato de caso: Paciente nascida a termo, sem intercorrências gestacionais e perinatais, filha de pais hígidos e não consanguíneos, apresentou icterícia aos dois meses de idade, evoluindo para disfunção hepática e coagulopatia em menos de um mês, iniciada investigação etiológica, sendo suspeitado de erro inato do metabolismo, enquanto prosseguia com a investigação, foi iniciada coenzima Q10 e L-carnitina, sem melhora clínica. O exoma detectou uma variante em homozigose no gene CYP27A, sugerindo fortemente o diagnóstico de xantomatose cerebrotendínea. A paciente evoluiu com cirrose de padrão biliar e foi submetida a transplante hepático aos 9 meses de idade, com boa evolução clínica e melhora da dislipidemia. Discussão e Conclusão: Há dois relatos de caso de transplante hepático no primeiro ano de vida em pacientes com xantomatose cerebrotendínea, e apenas um descreve o desfecho clínico pós-cirúrgico. Neste, o paciente também apresentou melhora da dislipidemia, porém evoluiu com atrofia cerebral um ano após o transplante, diferentemente da paciente por nós relatada. Estes achados apontam para a possibilidade do transplante hepático como terapêutica naqueles que evoluem com cirrose e disfunção hepática precoces.