

## Trabalhos Científicos

**Título:** Desafio Diagnóstico De Colestase Neonatal Por Deficiência De Alfa 1 Antitripsina : Um Relato De Caso

**Autores:** JAQUELINE CAVALCANTI DE ALBUQUERQUE RATIER (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA), CRISTINA HELENA TARGA FERREIRA (HOSPITAL SANTA CASA DE PORTO ALEGRE), ANTÔNIO NOCCHI KALIL (HOSPITAL SANTA CASA DE PORTO ALEGRE), MELINA UTZ MELERA (HOSPITAL SANTA CASA DE PORTO ALEGRE), MARIANA SANDY MADA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA), GIANCARLO JERÔNIMO SARTOR TUMELERO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA)

**Resumo:** Introdução: A colestase neonatal (CN) consiste em um dos maiores desafios sindrômicos da hepatologia pediátrica, tendo como diagnóstico diferencial a deficiência de alfa 1 antitripsina (DAAT). Esta é uma doença genética autossômica codominante rara, relacionada a alterações no gene SERPINA1, consistindo no acúmulo de alfa 1 antitripsina (A1AT) nos tecidos corporais. A DAAT afeta cerca de 1/1500-3500 indivíduos com ascendência europeia. Descrição: masculino, 69 dias de vida, quando consultou com o gastroenterologista pediátrico, apresenta icterícia iniciada após 24 horas de vida com piora progressiva, localizada até os MMII e associada a acolia. Exame físico: icterícia zona III, abdome globoso, distendido, fígado e baço palpáveis a 4 e 3 cm do RCD e RCE, respectivamente. Cintilografia de vias biliares e colangiografia transoperatória indicaram atresia de vias biliares (AB) em Florianópolis/SC, sendo submetido a cirurgia de Kasai. Realizado biópsia hepática durante esse procedimento, a qual indicou fibrose portal e hepatite neonatal de células gigantes. Com o resultado da dosagem sanguínea de alfa 1 antitripsina de 45,3 mg/dl (90 a 200 mg/dl) foi confirmada a DAAT, através do genótipo PiZZ. Em 1 mês, evoluiu com PBE, encefalopatia, IRA, ascite e insuficiência ventilatória. Após 1 semana, foi submetido a transplante hepático intervivos na Santa Casa de POA, tendo como complicação pós-operatória, úlceras de estômago. Discussão: A A1AT é uma glicoproteína sintetizada e secretada pelos hepatócitos e possui propriedades de proteção tecidual, agindo nos pulmões e no fígado. A DAAT acarreta danos devido à ausência de proteção nos tecidos e acúmulo de polímeros disfuncionais nas células. Observa-se, em aproximadamente 10% das crianças com o fenótipo proteína Z, icterícia obstrutiva prolongada, e cerca de 2% dessas crianças evoluem com insuficiência hepática e necessitam de transplante de fígado. Conclusão: A abordagem do recém-nascido com síndrome colestática constitui-se em desafio clínico importante. A campanha da SBP, através do alerta amarelo é de suma relevância para o diagnóstico precoce das colestases.