



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso De Sialuria Como Causa De Hepatopatia

Autores: GABRIELA DE ARAUJO CORAZZA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), LETÍCIA DE FREITAS SANTANA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), THAÍSA WECKERLIN MENDES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), DEYDSON RENNAN ALVES SOARES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), ROBERTTA KELLY MARQUES FERREIRA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), MATEUS ANDRADE (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), REGINA SAWAMURA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), MARIA INEZ MACHADO FERNANDES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO)

Resumo: INTRODUÇÃO: A Sialuria é um erro inato do metabolismo autossômico dominante raro caracterizado por superprodução constitutiva, acúmulo citoplasmático e excreção urinária de ácido siálico livre. Trata-se de falha de inibição por feedback da enzima limitante de velocidade na via de síntese do ácido siálico, UDP-N-acetilglucosamina-2-epimerase/N-acetylmannosamina-quinase (GNE/MNK). RELATO DE CASO: paciente de 15 anos, feminino, iniciou acompanhamento especializado devido a dismorfias, hepatomegalia e alterações de enzimas hepáticas aos dois anos. Evoluiu no mesmo período com crises convulsivas. Nascida a termo, necessitou de fototerapia por curto período. Apresentou atraso dos marcos de desenvolvimento neuropsicomotor e constatado hipoacusia desde a infância, além de deficiência intelectual. Familiares parentais hígidos, sem consanguinidade. Ultrassonografia revelou fígado de dimensões aumentadas e biópsia hepática evidenciou fibrose periportal com formação de septos, discreto infiltrado inflamatório linfoцитário, intensa vacuolização e hepatócitos com citoplasma volumoso disposto em forma de mosaico. A avaliação do genoma identificou variante provavelmente patogênica no gene GNE em heterozigose, relacionado com quadro de Sialuria, além de variantes de significado incerto no gene GJB3 e no gene MYO7A, ambos relacionados com quadro de surdez. Atualmente em seguimento ambulatorial, com perda auditiva mista bilateral, transtorno de aprendizagem, estatura no p5 e mantendo padrão de alterações laboratoriais transitórias em enzimas hepáticas, além de uso de medicações anticonvulsivantes com controle do quadro. DISCUSSÃO: Os casos descritos de Sialuria na literatura mostram características clínicas bastante homogêneas que incluem facies plana e discretamente grosseira, icterícia neonatal prolongada, hepatomegalia, anemia microcítica, infecções frequentes do trato respiratório superior e gastroenterite, déficit de crescimento, atraso no desenvolvimento, hipotonía, convulsões e idade óssea atrasada. CONCLUSÃO: A prevalência da Sialuria é provavelmente subestimada e é importante identificar e caracterizar pacientes com esse distúrbio em um esforço para melhor defini-lo, pois pode representar alto risco para colangiocarcinoma na idade adulta.