

## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome Arc, Um Desafio Diagnóstico – Relato De Caso

**Autores:** CAROLINA BOMFIM (UNICAMP), GABRIEL HESSEL (UNICAMP), MARIA ANGELA BRANDÃO (UNICAMP), LARISSA COSTA (UNICAMP), ADRIANA TOMMASO (UNICAMP), ALEXANDRA MARKEVICH (UNICAMP), THAIANNE ALVES (UNICAMP), MAURICIO VIEIRA (UNICAMP), MARIA CLAUDIA LIMA (UNICAMP), JAQUELINE COTA (UNICAMP)

**Resumo:** Introdução: A Síndrome ARC é caracterizada por artrogripose, disfunção renal, colestase, sendo uma doença grave, autossômica recessiva e rara, com prognóstico desfavorável levando à óbito entre 2-7 meses de vida. Descrição do caso: Lactente admitido com 1m14d, masculino, PN=3280g, Est=46,5 cm, IG=39 semanas e 2 dias, sem outras alterações na triagem neonatal, pais negavam consanguinidade, encaminhado com história de icterícia desde os 15 dias de vida, BD=7,26 mg/dL, Fosfatase Alcalina=1370U/L, AST=159 e ALT=162U/L, apresentava alteração em teste de acuidade auditiva, pé torto congênito à direita, ictiose, artrogripose à direita e baixo ganho ponderal, negava colúria e acolia fecal, com níveis normais de gama-glutamil transferase (GGT)=33 U/L. Feito hipótese de síndrome ARC e optado por realizar biópsia hepática percutânea com resultado de síndrome colestática do recém-nascido, padrão lobular, transformação gigantocelular de hepatócitos, focos de eritropoiese extramedular e moderada colestase intra-hepatocítica, macrofágica e canalicular, siderose grau 2. Solicitado avaliação com nefropediatria por hipótese de síndrome de Fanconi e diante dos resultados de glicosúria, hipocalcemia, acidose metabólica, confirmaram o diagnóstico e indicaram as reposições pertinentes. Atualmente, o paciente tem 11 meses e está em acompanhamento ambulatorial. faz uso de ácido ursodeoxicólico e reposição de vitaminas lipossolúveis. Discussão e conclusão: O diagnóstico é por meio da evidência do acometimento do sistema renal e artrogripose em um paciente com colestase neonatal. O diagnóstico genético é detecção das mutações nos genes VPS33B e VIPAR. A etiologia da colestase neonatal intra-hepática é um desafio porque várias doenças podem se apresentar com características clínicas comuns. Mas, na situação de um paciente com colestase associada à artrogripose, síndrome de Fanconi e GGT normal, é imperativo fazer a hipótese de síndrome ARC. O diagnóstico precoce é importante para corrigir os distúrbios ácido-básico e eletrolítico, como ocorreu com esse paciente, e pode retardar o período de piora do quadro.