



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Síndrome De Rotor Causa Rara De Hiperbilirrubinemia Precoce Em Recém-Nascidos

Autores: JESSICA LOPES MENDONÇA DE FREITAS (FMUSP), BRUNA DOS SANTOS IBIAPINA NERES (FMUSP), KARINA LUCIO DE MEDEIROS BASTOS (FMUSP), ALINE SARAIVA DE GALIZA (FMUSP), CARINA CANAL (FMUSP), VICTOR BATITUCCI RIBEIRO (FMUSP)

Resumo: Introdução: A síndrome de Rotor é uma doença autossômica recessiva, muito rara, de prevalência ainda desconhecida, que deve ser considerada nos doentes que apresentam hiperbilirrubinemia conjugada e não conjugada leve, sem evidência de hemólise, de início precoce, logo após o nascimento. Descrição do caso: V. P.J., 14 anos, masculino, filho de pais consanguíneos, nascido de parto vaginal, termo, peso de nascimento 3.685 gramas, apgar 8/9, com necessidade de ventilação com pressão positiva em sala de parto. Com 27 horas de vida apresentou distensão abdominal e vômitos biliosos, aumento de bilirrubina total, às custas de bilirrubina direta. Ao exame físico apresentava hepatoesplenomegalia. Recebeu alta hospitalar com 36 dias de vida, ainda icterico (++/4), fígado palpável a dois centímetros do rebordo costal direito. Desde então segue em acompanhamento ambulatorial, com diagnóstico de Síndrome de Rotor, mantendo até o momento sinais de colesterol, com enzimas hepáticas normais, ausência de alterações estruturais e biópsia hepática demonstrando parênquima hepático dentro dos limites histológicos da normalidade. Discussão: A icterícia presente na síndrome de Rotor pode ser intermitente, e devem ser excluídos quadros infecciosos, hemólise, uso prévio de medicamentos, além de alterações ecográficas do fígado e dos valores das enzimas hepáticas. O conjunto destes achados e a histologia hepática normal sugerem o diagnóstico, que pode ser confirmado através de estudo genético. O prognóstico é favorável, com evolução benigna da patologia, não sendo necessário nenhum tratamento específico. Conclusão: Embora a síndrome de Rotor seja uma patologia rara, é de suma importância incluí-la na investigação diagnóstica de casos que cursam com hiperbilirrubinemia precoce. O diagnóstico correto evita procedimentos, medicações e seguimento desnecessários, visto prognóstico favorável e evolução benigna da doença, não sendo necessário qualquer tratamento.