Trabalhos Científicos

Título: Galactosemia E Hepatocarcinoma

Autores: MARINA LORENA DE ANDRADE OMENA (HUPES/BA), ANA LUÍZA TRIPODI DE FARIA LOPES (HUPES/BA), JÉSSICA MENEZES NOVAIS (HUPES/BA), FRANCISCO DAS CHAGAS SOUSA GOMES NETO (HUPES/BA), CARLA REBOUÇAS NASCIMENTO (HUPES/BA), DANIELA LIMA DE OLIVEIRA SAAVEDRA (HUPES/BA), CIBELE DANTAS FERREIRA MARQUES (HUPES/BA), GABRIELA TEIXEIRA DE ALMEIDA GIL (HUPES/BA), TAINARA QUEIROZ OLIVEIRA (HUPES/BA), LUCIANA RODRIGUES SILVA (HUPES/BA)

Resumo: Introdução: HBB, 3 meses, apresentou icterícia neonatal tardia com alta da maternidade sem realização de exames laboratoriais. Após 15 dias de vida, genitora notou piora da icterícia, além de início de colúria, hipocolia e distensão abdominal. Procurou pediatra na cidade de origem que identificou hepatoesplenomegalia, ascite e alteração de perfil e função hepática, encaminhando paciente para avaliação com hepatopediatra. Descrição do caso: Admitida no serviço de hepatopediatria, evidenciando hepatite colestática, hepatoesplenomegalia importante e ascite volumosa, além de insuficiência hepática. Apresentou PCR positivo para citomegalovírus, zika congênita e dosagem de galactose total alterada, optado por suspensão do aleitamento materno exclusivo e uso de fórmula de aminoácidos. Durante o internamento, evoluiu com diversos quadros infecciosos necessitando de acompanhamento em unidade de terapia intensiva com uso de múltiplos esquemas de antibióticos, transfusões, além de uso de ácido ursodesoxicólico e vitaminas lipossolúveis. Apresentou PELD: 31 com critérios de Critérios de King´s College positivos para necessidade de transplante (<10 anos, RNI >3,5 e Bilirrubina >17,5). Discussão: Apesar de galactosemia ser uma causa de insuficiência hepática tratável e reversível, a paciente não evoluiu com melhora da função hepática, sendo optado por encaminhar paciente para transplante hepático. Lactente foi transplantada e evoluiu com disfunção primária do enxerto, relistada, porém evoluiu para óbito. O explante apresentava fibrose intensa e hepatocarcinoma. Conclusão: A galactosemia é uma doença metabólica que pode causar hepatite colestática, sendo uma causa de insuficiência hepática tratável. O diagnóstico e tratamento precoce é importante para evitar desfechos desfavoráveis.