



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Crigler-Najjar Tipo 1: Relato De Caso

Autores: JULIANA DA ROCHA (FMUSP), BRUNA DOS SANTOS IBIAPINA NERES (FMUSP), KARINA LUCIO DE MEDEIROS BASTOS (FMUSP), GABRIEL NÚNCIO BENEVIDES (FMUSP), ALINE SARAIVA DE GALIZA (FMUSP), ANA CAROLINA MARQUES DO VALE CAPUCHO (FMUSP), GRISSEL TORREZ REYNOLDS (FMUSP), JUAN CARLOS LOPES COLOMBO (FMUSP), KAOMA EVANGELISTA VAZ (FMUSP), VICTOR BATITUCCI RIBEIRO (FMUSP)

Resumo: Introdução: A síndrome de Crigler-Najjar 1 (CNS1) é uma doença hereditária autossômica recessiva extremamente rara que leva à icterícia neonatal não hemolítica. É causada pela ausência completa da enzima UDP-glucuronosiltransferase devido a um defeito no gene UGT1A1. Descrição do caso: M.F.S., 3 anos e 6 meses, masculino, com história de icterícia desde o 5º dia de vida, sem colúria ou acolia fecal. Iniciou fototerapia no 3º dia de vida (Bilirrubina indireta 18mg/dL). Sem incompatibilidade ABO, triagem neonatal ampliado e curva de fragilidade osmótica normais. Provas de hemólise e sorologias para TORCHES negativas. Recebeu fenobarbital sem melhora. O sequenciamento completo do gene UGT1A1 evidenciou 2 mutações patogênicas em heterozigose composta no gene UGT1A1: 1) c.877_890delinsA (p.Tyr293Mets*69) e 2) c.923G>A (p.Gly308Glu), confirmando o diagnóstico de CNS1. Evoluiu com bom desenvolvimento neuropsicomotor e faz fototerapia domiciliar noturna (bilitron sky), mantendo BI média de 13mg/dL. Discussão: A hiperbilirrubinemia indireta grave da CNS1 tem o potencial de causar danos cerebrais irreversíveis. O diagnóstico e tratamento imediatos são valiosos. O objetivo do tratamento é reduzir os níveis de BI através de fototerapia e plasmaférese. As taxas de sobrevivência além da puberdade sem danos cerebrais são significativas, mas, eventualmente, desenvolvem kernicterus. A única opção curativa disponível atualmente é o transplante hepático. As terapias gênicas em desenvolvimento são promissoras. Conclusão: A CNS1 é uma doença rara e potencialmente fatal. O diagnóstico e tratamento precoce são fundamentais para evitar complicações neurológicas e óbito.