Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Jeune: Um Diagnóstico Diferencial De Atresia Biliar?

Autores: TATIANA RODRIGUES SHIRATSU (UNICAMP), JULIANA HELENA ZAMARIOLA (UNICAMP), ROBERTO MASSAO YAMADA (UNICAMP), LARISSA BASTOS ELOY DA COSTA (UNICAMP), ROBERTA VACARI DE ALCANTARA (UNICAMP), ADRIANA MARIA ALVES DE TOMMASO (UNICAMP), MARIA ANGELA BELLOMO BRANDÃO (UNICAMP), ELIZETE APARECIDA LOMAZI (UNICAMP), GABRIEL HESSEL (UNICAMP), LUIZA PANZERI FADIGA (UNICAMP), GABRIEL CEZAR DOS SANTOS (UNICAMP)

Resumo: A atresia biliar (AB) é a principal etiologia de colestase neonatal. A suspeita diagnóstica é baseada no quadro clínico e exames subsidiários incluindo os níveis séricos da GGT, ultrassonografia abdominal e biopsia hepática sendo este último com acurácia de 95%. Apresentamos um caso de um lactente que foi admitido com colestase neonatal e na investigação tinha uma biopsia sugestiva de obstrução de grandes ductos biliares e foi levado para colangiografia intraoperatória que não confirmou. Na investigação complementar, o diagnóstico ficou como síndrome de Jeune. "Paciente do sexo feminino, iniciou acompanhamento em hospital terciário com 1 mês e 17 dias de vida após apresentar 2 testes de tripsina imuno reativa positivos. Foi investigada para Fibrose Cística, com pesquisa final negativa. Durante primeira consulta, paciente apresentava icterícia sem relato de colúria e acolia, com sinais dismórficos e baixo ganho ponderal. Apresentava os seguintes resultados de exames: BT = 6,92mg/dL, BD = 3,97mg/dL, AST = 207U/L, ALT = 137U/L, GGT = 1558U/L, sorologias negativas. Na ecografia foi observada vesícula biliar de dimensão normal e contração efetiva e sinais de hepatopatia crônica e nefropatia. Foi então realizada biópsia hepática que mostrou resultado sugestivo de obstrução de grandes ductos biliares, com moderada fibrose portal, septos porta-porta e esboço de nodulações, intensa colestase com numerosos plugs de bile no interior de ductulos neoformados. Paciente foi submetida a colangiografia que não confirmou o quadro de obstrução das vias biliares extra-hepática. Evoluiu com piora da função renal e, com a evidência das alterações esqueléticas observadas no exame físico e Raios X, realizada a hipótese provável de síndrome de Jeune pela equipe de genética e nefrologia e que será confirmada pelo estudo genético. ""Na admissão, a preocupação principal foi a investigação etiológica da colestase tendo em vista que o prognóstico está relacionado com o tratamento precoce. Os níveis de GGT sugerem quadro obstrutivo quando os valores se situam acima de 400U/L, a ultrassonografia não sugeria quadro obstrutivo, mas a biopsia sim. Dessa forma, foi indicada a colangiografia intraoperatória para uma conclusão definitiva. A síndrome de Jeune é uma doença autossômica recessiva rara. Caracteriza-se por pacientes com tórax estreito, alterações radiológicas típicas como acetábulo em tridente, encurtamento de membros e polidactilia ocasional. Há também associação com doença renal, manifestações hepáticas, pancreáticas e retinianas. Não há relato conhecido que descreve a apresentação da doença como colestase neonatal e com alterações histológicas sugestivas de quadro de obstrução de grandes ductos biliares. "A síndrome de Jeune é uma das possibilidades etiológicas da colestase neonatal e que pode confundir com o quadro de AB.