



19º CONGRESSO BRASILEIRO DE
Gastroenterologia e
Hepatologia Pediátricas
19º CONGRESSO BRASILEIRO DE
Nutrologia Pediátrica
2º SIMPÓSIO DE
Suporte Nutricional
Pediátrico
São Luís - MA

05 A 07 DE
JUNHO DE 2024

Centro de Convenções Senac
Rua do Passeio, 495 - Centro - São Luís - MA, 65015-350



Trabalhos Científicos

Título: Cirurgia De Kasai Em Um Paciente Com Síndrome De Rubinstein-Taybi

Autores: MELINA SILVA BELLODI (UNICAMP), ANA LUISA ZAMBELLI (PUCCAMP), ADRIANA M A DE TOMMASO (UNICAMP), ROBERTA V DE ALCÂNTARA (UNICAMP), GABRIEL HESSEL (UNICAMP), MARIA ANGELA BELLOMO BRANDÃO (UNICAMP)

Resumo: A síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT) é doença genética rara . Sua incidência é estimada em: 100000 a 125000 nascimentos. Pode cursar com má-formações de vesícula biliar (VB), já identificadas em estudos fetais."Descrever o primeiro caso de um paciente com diagnóstico de SRT submetido à cirurgia de Kasai por atresia de vias biliares (AVB) na literatura .""Paciente masculino submetido à portoenterostomia de Kasai aos 58 dias de vida, com diagnóstico de AVB confirmado por biópsia hepática e colangiografia intraoperatória. Após a cirurgia, apresentou colangite e abscesso hepático aos 8 meses, e novo episódio de colangite com 1 ano de vida, sem novos episódios até o momento. Às ultrassonografias (USG) de controle, há sinais sugestivos de hepatopatia crônica, dilatação de vias biliares intra-hepáticas e imagem focal em segmento IV (5x4 cm), com conteúdo heterogêneo sugestivo de barro biliar. Devido à criptorquidia bilateral, dismorfismos em dedos, em face (micrognatia, columela nasal baixa) e atrasos no desenvolvimento neuropsicomotor, teve suspeita clínica de SRT, confirmada por estudo genético (heterozigose de variante patogênica do gene CREBBP). Ao ecocardiograma, detectada comunicação interventricular pequena (3,5mm), valva aórtica bicúspide e dilatação de aorta ascendente, sem repercussão hemodinâmica. USG de rins e vias urinárias sem anormalidades. Atualmente com 4,5 anos de idade, paciente apresenta hipertensão portal com varizes esofágicas, mas função hepática preservada (albumina 3,7g/dL; bilirrubinas totais 0,59mg/dL). Demais exames hepáticos recentes: ALT 28 U/L, AST 40 U/L, fosfatase alcalina 242 U/L e gamaGT 31 U/L. "Recente consenso sobre SRT introduziu escore clínico englobando critérios maiores relativos à face, crescimento, desenvolvimento e sistema esquelético, e critérios menores ; nesse escore, o paciente descrito pontua como clinicamente provável para a SRT (quando se recomenda teste genético confirmatório, que foi realizado). Múltiplos acometimentos podem ocorrer na SRT, vários tendo sido observados no paciente descrito. Destacam-se dismorfismos faciais, esqueléticos, dermatológicos (queloides, pilomatricomas 4,5), neurológico-comportamentais (déficit cognitivo, transtornos comportamentais), cardiológicos, auditivos, oculares, renais, imunológicos, entre outros. No trato gastrointestinal, casos de disgenesia de VB foram descritos, mas a AVB é citada em apenas um caso na literatura, em anais de evento de 1974, não havendo descrição quanto à cirurgia de Kasai, evolução, e desfecho. Outras síndromes congênitas cursam com AVB e podem ter evolução após Kasai mais desfavorável em relação às AVBs não-sindrômicas, seja pelo processo atresico mais precoce ou por outras má-formações associadas. Diante dos casos de disgenesia de VB e AVB, é necessária atenção a essas condições nos pacientes com SRT. No caso descrito, apesar da hepatopatia crônica e hipertensão portal, paciente teve satisfatória drenagem biliar após cirurgia de Kasai.