



19º CONGRESSO BRASILEIRO DE  
Gastroenterologia e  
Hepatologia Pediátricas  
17º 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:** Síndrome De Chanarin-Dorfman: Relato De Caso Raro

**Autores:** ANNA FLÁVIA CAMPEDELLI ARCOVERDE (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), NILZA MARIA MEDEIROS PERIN (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), MARILISA BALDISSERA (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), ANA CAROLINA CARNEIRO MARCON (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), CAMILA DA ROSA WITECK (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO)

**Resumo:** A Síndrome de Chanarin-Dorfman (SCD) é uma condição autossômica recessiva rara, causada por mutação no gene ABHD5 que age na lipólise intracelular. É caracterizada pelo acúmulo intracelular de gotículas lipídicas em granulócitos (anomalia de Jordan) e em diversos órgãos e tecidos. "Paciente masculino, 7 meses, admitido na emergência pediátrica do hospital devido um quadro de bronquiolite viral aguda. Diagnóstico pregresso de alergia à proteína do leite de vaca e dermatite atópica. Ao exame físico, presença de pele xerótica com descamação fina em toda superfície corporal e descamação grosseira em couro cabeludo e extremidades, além de fígado palpável a 6 cm do rebordo costal. Exames laboratoriais com discreta elevação das enzimas hepáticas e aumento de triglicerídeos. Os marcadores da função hepatobiliar estavam normais e sorologias (CMV, herpes, sífilis, rubéola, toxoplasmose e hepatites A, B e C) negativas. Ultrassonografia abdominal evidenciou hepatomegalia com ecotextura hepática difusamente aumentada. Avaliação dermatológica concluiu diagnóstico de ictiose com estigmas de atopia e a avaliação oftalmológica foi normal. A biópsia hepática demonstrou esteatose macrovesicular acentuada (85% da amostra) e infiltrado inflamatório portal misto. Diante do quadro de ictiose, elevação das enzimas hepáticas e esteatose hepática foi solicitado o exoma que apontou mutação em homozigose da variante c.837\_838delinsAT no gene ABHD5, classificada como patogênica e que está associada a fenótipo clínico da SCD." "Na SCD, os ácidos graxos não são liberados e se acumulam no citoplasma de leucócitos, fibroblastos, fígado, derme e músculo. Clinicamente, a doença se apresenta com ictiose, perda auditiva, hepatomegalia, esplenomegalia, cirrose, catarata, miopatia e retardo mental, entre outros. A presença de ictiose e o envolvimento hepático são as manifestações clínicas mais prevalentes e foram encontradas no caso descrito. Elevações de colesterol total e frações são descritas na literatura, no nosso caso apenas os triglicerídeos estavam elevados e demais frações do colesterol estavam normais. O diagnóstico da SCD é realizado através da presença de ictiose e da anomalia de Jordan nos granulócitos, porém em nosso caso não foi descrito esse achado e o diagnóstico definitivo foi realizado por exoma. A mutação da variante c.837\_838delinsAT não foi descrita na literatura até o momento. Não há tratamento específico para a SCD. A SCD é uma condição rara com múltiplas manifestações. Deve-se considerar o diagnóstico de SCD nos pacientes que apresentem ictiose e alterações de enzimas hepáticas associado a esteatose hepática.