



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: Artrogripose Renal Colestática: Experiência De Um Hospital De Referência

Autores: MARINA SIMÕES MOREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), GIULIA CORREA FELIPE (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), ELEONORA DRUVE TAVARES FAGUNDES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), ALEXANDRE RODRIGUES FERREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), ADRIANA TEIXEIRA RODRIGUES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS)

Resumo: Artrogripose Renal Colestática (ARC) é uma síndrome genética, rara, caracterizadas principalmente por artrogripose, disfunção renal e colestase. "descrever as características clínicas e evolução dos pacientes com ARC de um hospital de referência." estudo retrospectivo, com revisão dos prontuários de 5 pacientes com diagnóstico genético confirmado de ARC. Foram analisados sinais e sintomas, exames laboratoriais, exame genético, uso de medicação para prurido e desfechos. 3/5 pacientes são do sexo masculino. A mediana de idade do início dos sintomas foi 1 mês (IQ 25-75 0-3 meses) e da idade do diagnóstico 57 meses (IQ 25-75 5-99). Os 2 pacientes mais graves tiveram o diagnóstico mais precoce, ainda com 2 e 5 meses. Os outros 3 pacientes, embora com manifestação precoce de colestase e prurido importante, só tiveram diagnóstico confirmado aos 7,8, 8,3 e 9,7 anos. Uma família com dois irmãos acometidos tinha história de consanguinidade entre os pais. Entre sinais e sintomas, 3/5 pacientes apresentavam icterícia; 2 apresentaram colestase neonatal; 3 pacientes apresentavam déficit auditivo significativo; todos os pacientes apresentaram atraso do desenvolvimento neuropsicomotor; 3 apresentavam alterações renais, um com insuficiência renal não dialítica. 2 pacientes apresentavam artrogripose significativa, os demais apresentavam quadro leve com limitação de algumas articulações e pregas cutâneas redundantes entre dedos das mãos. 4 pacientes apresentaram prurido persistente grave com repercussões nas atividades e sono requerendo diversas medicações para controle (ursodesoxicólico, rifampicina, hidroxizina, colestiramina, naltrexona e ondasetrona); o único paciente que não tinha a manifestação tinha apenas 3 meses no óbito, não tendo sido possível identificar prurido até então. O paciente mais velho, agora com 20 anos, apresentou melhora importante do prurido, usando atualmente apenas ácido ursodesoxicólico. Os pacientes com idade atual de 16 e 13 anos tiveram melhor controle do prurido com o avanço da idade. Nos exames laboratoriais, a GGT estava normal em todos os pacientes apesar dos sinais de colestase. Todos realizaram teste genético: 2 com painel multigênico e 3 com sequenciamento completo do exoma. 4 tiveram a presença de variante patogênica ou provavelmente patogênica; apenas um com variante de significado incerto. Os dois pacientes mais graves evoluíram para óbito ainda com 3 e 23 meses, com desnutrição severa. Os demais pacientes estão vivos, com função hepática preservada, sem transplante ou desvio biliar. "ARC é uma doença rara e com manifestações heterogêneas o que dificulta a suspeita diagnóstica nos casos leves onde os sinais de artrogripose forem discretos. Os casos clássicos tem prognóstico ruim, com óbito antes de completar 2 anos. Descrevemos 3 casos de pacientes com diagnóstico genético confirmado com melhor evolução mas com morbidade especialmente relacionada ao desenvolvimento cognitivo, demonstrando a importância de abordagem multidisciplinar