



17º 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: Apresentação Precoce De Hemorragia Digestiva Alta Em Paciente Com Deficiência De Alfa-1-Antitripsina – Relato De Caso

Autores: BÁRBARA CLARICE SILVA CARMO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR EDGARD SANTOS / UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA), CLARISSA PANETO SULZ (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR EDGARD SANTOS / UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA), ANNA LUIZA REND DE LIMA COSTA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR EDGARD SANTOS / UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA), BRENDA LEAL MOURA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR EDGARD SANTOS / UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA), THAILA BRANDAO DE CASTRO ARAUJO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR EDGARD SANTOS / UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA), DÉBORA LARISSA MONTARROYOS LEITE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR EDGARD SANTOS / UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA), TAINARA QUEIROZ OLIVEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR EDGARD SANTOS / UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA), CIBELE DANTAS FERREIRA MARQUES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR EDGARD SANTOS / UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA)

Resumo: A deficiência de alfa-1-antitripsina é caracterizada por herança autossômica co-dominante, causada por mutações no gene SERPINA. É a doença genética de acometimento hepático mais comum na infância. Possui um amplo espectro de manifestações clínicas, desde pacientes permanecendo saudáveis ou exibindo apenas leves anormalidades bioquímicas, até doença hepática neonatal, acometimento de pele, enfisema pulmonar, cirrose hepática e carcinoma hepatocelular. Ocorre em aproximadamente 1:1.500 nascidos vivos. Apenas 10 a 15% das pessoas acometidas desenvolvem doença hepática, o que representa a principal causa genética de hepatopatia com necessidade de transplante hepático. A lesão hepática está associada, na maioria dos casos, ao fenótipo PiZZ, ocasionalmente ao PiSZ e raramente ao PiMZ. O prognóstico da deficiência de alfa-1 antitripsina é variável. "ELR, um ano de idade, sexo feminino, admitida em unidade hospitalar com quadro de hemorragia digestiva alta (HDA), hematêmese volumosa e vários episódios de melena. Realizada endoscopia digestiva alta que evidenciou cordão varicoso de médio calibre nos dois terços distais do esôfago, tortuoso, azulado, com sinal da cor vermelha, além de gastropatia hipertensiva portal leve, sendo realizado escleroterapia. A criança trazia histórico de colestase neonatal quando foi diagnosticada com deficiência de alfa-1-antitripsina (fenótipo PiZZ em teste genético) e hipotireoidismo, após exclusão de atresia de via biliar, causas infecciosas e metabólicas. Biópsia hepática, realizada com um mês e doze dias de vida, não apresentava cirrose." "No fenótipo PiZZ parece haver associação entre a gravidade e a duração da disfunção hepática. No entanto, nem todos os pacientes com fenótipo PIZZ desenvolvem cirrose e doença hepática. Os modificadores genéticos e ambientais desempenham um papel importante na progressão da doença. Dos neonatos PiZZ, apenas 2% desenvolvem hepatopatia grave na infância. Neste relato de caso, a paciente evoluiu com hemorragia digestiva alta por hipertensão portal no primeiro ano de vida, o que mostra uma evolução precoce para possível doença hepática grave, com provável cirrose ainda na infância. As opções de tratamento para doença hepática associada à deficiência de alfa-1-antitripsina são limitadas, pois não há terapia específica. Em relação à hepatopatia, deve-se prevenir as complicações da hepatopatia crônica e, na vigência de hepatopatia grave descompensada, indica-se o transplante hepático. O transplante hepático corrigirá a deficiência de AAT, pois o receptor passa a expressar o fenótipo do doador normal (PiMM), já que o fígado é o principal produtor de alfa-1-antitripsina. O diagnóstico precoce pode ter um impacto positivo nos indivíduos, identificando possíveis complicações, assim como pode detectar familiares portadores dessa doença. A terapia gênica parece ser promissora, mas ainda não é utilizada na prática clínica.