



1º CONGRESSO BRASILEIRO DE
Gastroenterologia e
Hepatologia Pediátricas
1º 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: Pancreatite Crônica Hereditária Por Mutação No Gene Spink 1 : Relato De Caso

Autores: NATHALIA LIMA LINDOSO LOPES (GRUPO MED IMAGEM - PRONTOMED INFANTIL), ELINE TORRES PASSOS (GRUPO MED IMAGEM - PRONTOMED INFANTIL), FERNANDA MENDES DE SOUSA SANTANA (GRUPO MED IMAGEM-PRONTOMED INFANTIL), JULIANA DANTAS ALENCAR (GRUPO MED IMAGEM-PRONTOMED INFANTIL), LIVIA BRUNE DE ABREU PAIVA (GRUPO MED IMAGEM-PRONTOMED INFANTIL), RAFAELA RABELO DE SOUSA (GRUPO MED IMAGEM-PRONTOMED INFANTIL), CAMILLA LIMA LINDOSO (), CAROLINE BARBOSA DO AMARAL GUIMARÃES (GRUPO MED IMAGEM-PRONTOMED INFANTIL), GEORGE FRED SOARES DE MACEDO (GRUPO MED IMAGEM), CARLOS HENRIQUE RABELO ARNAUD (GRUPO MED IMAGEM -PRONTOMED INFANTIL), JONATAS DE OLIVEIRA LIBÓRIO DOURADO (GRUPO MED IMAGEM-PRONTOMED INFANTIL), PATRICIA MARIA DA COSTA BRAGA (GRUPO MED IMAGEM), DEYDSON RENAN ALVES SOARES (GRUPO MED IMAGEM)

Resumo: A pancreatite tem diversas etiologias, estrutural, biliar, traumas, infecções, toxinas, metabólicas e genéticas. Pode ser definida como aguda, recorrente ou crônica. A aguda se apresenta com um edema intersticial, infiltração por células inflamatórias agudas e vários graus de necrose, apoptose e hemorragia. A recorrente é caracterizada pela ocorrência de pelo menos dois episódios de pancreatite aguda na ausência de mudanças estruturais irreversíveis no pâncreas, tendo um intervalo de pelo menos um mês entre os episódios. Possui uma incidência de 15-20% em crianças após um episódio inicial de PA, sendo as variantes genéticas os principais fatores de risco. O quadro crônico é caracterizado por mudanças estruturais irreversíveis no pâncreas, podendo evoluir com insuficiência pancreática exócrina e endócrina. A pancreatite recorrente e a crônica são vistas como uma continuação do processo de doença."Paciente, sexo feminino, 11 anos, iniciou acompanhamento ambulatorial devido a dor abdominal crônica após episódio de pancreatite aguda em 09/2021 (amilase 536U/L). Realizou USG de abdome no mesmo período que evidenciou colelitíase. Em 01/2022, evoluiu com dor abdominal em andar superior do abdome e associado a elevação de enzimas pancreáticas (amilase 180U/L e lipase 915U/L). Realizou CPRE, sendo realizada papilotomia e colecistectomia VLP devido a cálculos em vesícula biliar. Mesmo após procedimento, paciente continuava com dor em andar superior do abdome. Nesse período, TC de abdome mostrou calcificações grosseiras em topografia de cabeça de pâncreas e ecoendoscopia evidenciou sinais de pancreatite crônica incipiente. Realizado investigação de outras etiologias de cronicidade: TGO 30 / TGP 17 / BBTF 0,2/0,1 / CPK 55 / Ca 8,9 / antiTTG negativo / CA 19-9 26,6 / Cloro no suor 13,29 / Elastase pancreática fecal 243 / Trig 77 / IgG4 174 / HbA1c 4,6%. Por conta da ausência de achados na avaliação inicial, indicado exame molecular. Exoma evidenciou presença de variante em heterozigose no gene SPINK1. Após definição etiológica, paciente apresentou novo episódio de pancreatite (amilase 593U/L e lipase 3.804 U/L). No momento, mantém seguimento com rastreamento de complicações e acompanhamento clínico."""As etiologias hereditárias são causas relevantes na investigação de pancreatite crônica e o estudo molecular desempenha papel relevante nessa avaliação, tendo sido fundamental no estudo diagnóstico da paciente relatada. A mutação mais frequentemente associada a esse quadro é a do gene PRSS1, seguido dos genes SPINK1 e CFTR. O aconselhamento genético e investigação familiar devem fazer parte do seguimento devido ao caráter de herança autossômica recessiva desse quadro.