Trabalhos Científicos

Título: Variantes Genéticas Em Pacientes Com Pancreatite Aguda Recorrente E Pancreatite Crônica Acompanhados Em Ambulatório Terciário De Gastropediatria

Autores: CAMILA LOHMANN MENEZES (INSTITUTO DA CRIANÇA HCFMUSP), REBECA FERNANDES FONSECA (INSTITUTO DA CRIANÇA HCFMUSP), MARIANA LEITÃO DE FARIA (INSTITUTO DA CRIANÇA HCFMUSP), NATALIA LAMOUNIER DOS MARTIRES GUERRA (INSTITUTO DA CRIANÇA HCFMUSP), MARIANA DEBONI BIBAS (INSTITUTO DA CRIANÇA HCFMUSP), RICARDO KATSUYA TOMA (INSTITUTO DA CRIANÇA HCFMUSP)

Resumo: A pancreatite é uma doença relevante no contexto pediátrico, com potenciais repercussões clínicas a longo prazo. Apesar de sua baixa prevalência, há ambulatórios especializados no manejo destes pacientes. "O presente estudo tem por objetivo avaliar variantes genéticas em crianças com pancreatite acompanhadas em ambulatório terciário de gastropediatria."Revisão de prontuários dos pacientes atendidos entre junho de 2018 e fevereiro de 2024 (zero a 18 anos). Excluídos os pacientes sem teste genético. Coletados dados epidemiológicos, classificação e diagnóstico etiológico da pancreatite, antecedentes familiares, estado nutricional, alterações laboratoriais e radiológicas e necessidade de abordagem cirúrgica. Avaliados os resultados dos testes genéticos."Atendidos 19 pacientes com diagnóstico de pancreatite. Destes, oito realizaram testes genéticos (42%), sendo seis análises de genoma e dois painéis direcionados de hipertrigliceridemias e pancreatites. Houve seis casos de pancreatite aguda recorrente (75%) e dois casos de pancreatite crônica (25%). Cinco pacientes eram do sexo feminino (62,5%). A mediana de idade ao diagnóstico foi de quatro anos e meio e o tempo médio de seguimento no ambulatório, quatro anos. Dois pacientes possuíam antecedente familiar de hipertrigliceridemia (25%) e os demais não possuíam antecedentes familiares relevantes. Em quatro pacientes foram identificadas mutações diretamente relacionadas à pancreatite (50%), sendo: um paciente com variante patogênica em SPINK1, um paciente com variantes patogênicas em SPINK1 e PRSS1 associadas, um paciente com alteração no gene CTRC (variante de significado incerto) e um no gene CFTR (variante de significado incerto). Em um paciente foi identificada mutação no gene LPL, patogênica para deficiência de lipoproteína lipase, que indiretamente justifica o quadro de pancreatite (por hipertrigliceridemia). Um resultado de genoma foi negativo e dois evidenciaram mutações não associadas à pancreatite. Três pacientes (37,5%) apresentam insuficiência pancreática exócrina, sendo dois deles com mutações relacionadas à pancreatite. Um paciente necessitou de colangiopancreatografia retrógrada endoscópica com instalação de stent e duodenopancreatectomia subtotal."Apesar de pouco frequentes, os casos de pancreatite com análise genética na instituição mostraram 62,5% de elucidação etiológica após testagem específica. 37,5% da amostra evoluiu com sequela definitiva. Identificação precoce e seguimento adequado podem minimizar a morbidade a longo prazo, assim como auxiliar no planejamento familiar.