



25<sup>o</sup> Congresso Brasileiro de Perinatologia

1 a 4 de dezembro de 2021 - Salvador/BA

#neozuntos



## Trabalhos Científicos

**Título:** Icterícia Neonatal Prolongada - Deficiência De Piruvato Quinase

**Autores:** RHAYSSA BARBOSA DE VASCONCELOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), CAROLINA CARRARO BRAGA, JULIANA BOTTINO NAVARRO, SILVIA MARIA IBIDI, ANA MARIA ANDRELLO GONÇALVES PEREIRA DE MÉLO, EULER JOÃO KERNBICHLER

**Resumo:** Introdução: Icterícia neonatal é um tema com vasto espectro de etiologias. Ter conhecimento sobre os possíveis diagnósticos garante o adequado seguimento do paciente. Relato do caso: A.C.L., sexo feminino, prematura tardia, adequada para idade gestacional, pais não consanguíneos e sem comorbidades. Com 8 horas de vida, evidenciada icterícia, com bilirrubina indireta (BI) de 12,01mg/dL, sendo iniciada fototerapia. Na investigação da icterícia com padrão de hemólise, excluídas as causas mais comuns, feita dosagem da enzima piruvato quinase (PK). Com 7 dias de vida, após a suspensão da fototerapia, recebeu alta com avaliação ambulatorial precoce, quando foi liberado o exame que confirmou deficiência de piruvato quinase (DPK). Evoluiu com necessidade de cinco transfusões de hemácias até os 4 meses de vida. Atualmente, com dois anos de idade, apresenta boa resposta à reposição oral de ferro e ácido fólico. Discussão: A DPK é uma condição autossômica recessiva extremamente rara, com prevalência de 3 a 8 casos/1 milhão de pessoas. Frequentemente assintomática, pode manifestar-se com hidropisia fetal, hiperbilirrubinemia indireta e seus riscos e anemia hemolítica. A enzima PK atua na via glicolítica, produzindo ATP, que mantém a longevidade da hemácia. O diagnóstico é confirmado pela medida da atividade da enzima e teste genético. O acompanhamento destes pacientes deve ser realizado por equipe de hematologistas especializada, sendo variadas as manifestações clínicas. Conclusão: Embora a DPK seja uma condição rara, o diagnóstico precoce permite o melhor acompanhamento desses pacientes, com as devidas e oportunas intervenções, incluindo o aconselhamento genético e o adequado preparo da família, para os cuidados e para as tomadas de decisões.