36º CONGRESSO BRASILEIRO DE PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro
CURITIBA | PR Expotrade Convention Center 8 A 12 DE OUTUBRO 2013

Trabalhos Científicos

Título: Mutação No Fator V De Leiden E Hiperhomocisteinemia Associada à Síndrome De Budd Chiari: Relato De Caso

Autores: TERESA CRISTINA DE BARROS GUIMARÃES (HOSPITAL MUNICIPAL INFANTIL MENINO JESUS); KAREN BALDIN (HOSPITAL MUNICIPAL INFANTIL MENINO JESUS); THAMYRES LOURENÇO DAS NEVES SILVA (HOSPITAL MUNICIPAL INFANTIL MENINO JESUS); ANNA PAULA ALEIXO NOGUEIRA (HOSPITAL MUNICIPAL INFANTIL MENINO JESUS); ALLINE FERREIRA COELHO (HOSPITAL MUNICIPAL INFANTIL MENINO JESUS); PAULA DE MAGALHÃES VELASCO BASTOS (HOSPITAL MUNICIPAL INFANTIL MENINO JESUS); LUIZA DE SOUZA SANTOS MILARÉ (HOSPITAL MUNICIPAL INFANTIL MENINO JESUS); DEBORAH CARNEIRO NUNES DE LIMA (HOSPITAL MUNICIPAL INFANTIL MENINO JESUS)

Resumo: Síndrome de Budd-Chiari é caracterizada pela oclusão das veias supra-hepáticas, geralmente de natureza trombótica. Hepatomegalia e ascite está presente na maioria dos casos. FSS, masculino, 3 anos, admitido com aumento do volume abdominal e desnutrição grave. Transferido de Maceió para investigação do caso, com acompanhante designada pelo conselho tutelar, que desconhecia sua evolução clínica e informações. Realizou angiotomografia de abdome evidenciando hepatomegalia com parênquima heterogêneo e trombose aguda da confluência da veia hepática direita com a veia cava inferior, bem como todo o trajeto da veia que drena os segmentos VI e V, sem dilatação de vias biliares. Durante investigação laboratorial foi evidenciada homocisteinemia de 15,4 (vr:4-10umol/l) associada a mutação do fator V Leiden. Foi iniciada anticoagulação, reposição de vitB12, acido fólico, e complexo B e programada intervenção. As causas mais comuns de SBC são mieloproliferativas e estados trombofílicos. Os defeitos genéticos mais encontrados são deficiências de proteína C, S e antitrombina III. Em um trabalho recente foram estudados 19 casos de Budd-Chiari, demonstrando a presença da mutação do fator V Leiden em 5 pacientes. O fator V de Leiden é o mais importante fator de risco genético da trombose venosa e trata-se de uma alteração hereditária, que interfere na atuação da proteína C, que é um dos fatores reguladores do sistema de coagulação. Aumentos discretos da homocisteina estão associados a maior risco de trombose, estando presente em 5 a 10% da população. A hiperhomocisteinemia geralmente é resultado de ingestão reduzida de folato, vitamina B6 e B12. A síndrome geralmente requer tratamento cirurgico para descompressão portal, como a colocação de stents ou criação de shunt portossistêmico, ou transplante hepático. Ressalta-se a importância da hiperhomocisteinemia, principalmente quando associada a mutação no fator V de Leiden como um importante fator de risco para o desenvolvimento da Síndrome de Budd-Chiari.