Trabalhos Científicos

Título: Artrogripose Renal Colestática Diagnosticada A Partir Do Encaminhamento Por Colestase Neonatal: Relato De Caso.

Autores: IVAN GILBERTO MAÇOLLA BAZAN (FCM - UNICAMP); NATASCHA SILVA SANDY (FCM - UNICAMP); ANA PAULA OLIVEIRA FERNANDES (FCM - UNICAMP); ANA LUIZA CASTRO POSSIDENTE (FCM - UNICAMP); PAULA GARCIA (FCM - UNICAMP); LILIANA HELENA POLACK MASSABIKI (FCM - UNICAMP); GABRIEL HESSEL (FCM - UNICAMP)

Resumo: INTRODUÇÃO: A Artrogripose Renal Colestática (ARC) foi descrita em 1973. Trata-se de uma doença de herança autossomica recessiva, multissistêmica, caracterizada artrogripose, disfunção renal e colestase. CASO: LPG, 37 dias de vida, feminina, encaminhada à serviço terciário por colestase neonatal. Recém-nascida a termo, pequena para idade gestacional, apresentou icterícia e baixo ganho ponderal, inicialmente manejada com hidratação e fototerapia por 8 dias – exames, no entanto, já revelavam colestase (bilirrubina total =11,1 Direta = 6,94), e aumento de transaminases (ALT=257, ALT 202). Em uso de fórmula láctea como complemento, evoluiu com desidratação e piora da icterícia. À admissão, descorada, desidratada, ictérica, desnutrida, com ictiose cutânea, sem deformidade de extremidades. Além da colestase, exames evidenciaram anemia grave, hemólise, plaquetas agranulares, lesão renal aguda, acidose metabólica. Biópsia hepática revelou padrão de hepatite neonatal. Durante sedação para o procedimento observada ausência de extensão completa do joelho direito. Diagnosticada síndrome de Fanconi, necessitou sonda nasogátrica para suporte nutricional e reposição hidroeletrolítica. Avaliada em conjunto com equipe de nefrologia, dermatologia, genética, hepatologia, pediatria geral. Com diagnóstico sindrômico de ARC, recebeu alta aos 3 meses de vida, em cuidados paliativos, com programação de assistência domiciliar e seguimento ambulatorial. DISCUSSÃO: A síndrome ARC caracteriza-se por variabilidade clínica notável. A disfunção tubular renal varia de acidose tubular renal isolada a síndrome de Fanconi completa. Histologia hepática também é variável: combinações de colestase intra-hepática, hipoplasia biliar, hepatite celular gigante, deposição de lipofuscina, fibrose, cirrose. Características adicionais relatadas incluem deficit pondero estatural, diabetes insípida nefrogênica, atrofia muscular neurogênica, malformações cerebrais e surdez neurossensorial, febre recorrente, microplaquetas, diarreia. A maioria dos pacientes morre no primeiro ano de vida, mas há relatos de caso de sobrevida mais prolongada associada a variantes genotípicas mais brandas. CONCLUSÃO: O caso apresentado ilustra síndrome rara multissistêmica em pediatria que pode se apresentar como colestase neonatal.