



Trabalhos Científicos

Título: Deficiência De Alfa-1: Relato De Caso

Autores: ISAQUE SCHUSTER ENSSLIN (HSC), LARISSA NEUMANN (HSC), CARINA BISOTTO (HSC), BRUNA DA SILVA KONZEN (HSC), GABRIELA GRAÇA SODER DALMAS (HSC), LUIZA RODRIGUES DOS SANTOS (HSC), ALIN CAPITÂNIO BERBIGIER (HSC), VÍVIAN WUNDERLICH DA ROCHA (HSC), FABIANI WAECHTER RENNER (HSC), MÁRCIO ABELHA MARTINS (HSC), PALOMA CRISTINY SIMAN (ULBRA), FILIPE OSÓRIO DAL BELLO (FEEVALE)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** A deficiência de alfa-1 antitripsina (AAT) é um distúrbio genético que tem diversas implicações clínicas e que afeta especialmente pulmões e fígado (colestase hepática). É distúrbio autossômico recessivo que ocorre em um a cada 2.000-3.000 nascidos vivos. A hepatopatia relacionada à deficiência de AAT é causada pelo acúmulo de polímeros no interior dos hepatócitos **RELATO DE CASO:** Recém-nascido M. D., masculino, nascido de IG 38 semanas, parto cesáreo. Pré-natal realizado adequadamente, sem intercorrências. Foi identificada e corrigida nos primeiros dias de vida hérnia inguinal bilateral. Após revisão com pediatra assistente, mãe relatou acolia desde os primeiros dias de vida do recém-nascido. Paciente internou para investigação onde foi realizada triagem inicial, apresentava aumento de bilirrubinas, predomínio de direta e aumento de Gama-GT. Ecografia abdominal sem alteração. Foi encaminhado posteriormente a um serviço de referência. Foram solicitados novos exames de imagem, não evidenciaram atresia de vias biliares, exames laboratoriais complementares confirmaram deficiência de AAT (resultado laboratorial 31 – referência 89). Coletado alelo PIS e PIZ para AAT. Paciente manteve seguimento em ambulatório de hepatologia pediatria. **DISCUSSÃO:** A acolia alerta para suspeita diagnóstica de colestase neonatal. A deficiência AAT representa aproximadamente 4 das causas de colestase hepática neonatal. O diagnóstico é definido pelo nível sérico diminuído da AAT, tendo as variantes genômicas PiZ e PiS. Não há tratamento específico para a doença, o acompanhamento clínico envolve, em grande parte das vezes, o tratamento da sua sintomatologia e a prevenção de complicações. **CONCLUSÃO:** A abordagem do recém-nascido com colestase hepática caracteriza um desafio clínico, sendo uma afecção incomum e grave necessitando internação diagnóstica precoce. A deficiência de AAT tem gravidade variável dependendo do genótipo, sendo o diagnóstico genético preditor do prognóstico.