



Trabalhos Científicos

Título: Insuficiência Hepática Fulminante Em Paciente Com Diabetes Mellitus Congênita (Dmc) – Síndrome De Wolcott-Rallison (Swr).

Autores: NATHÁLIA DIÓGENES FERNANDES VASCONCELOS (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), ANA LEONOR ARIBALDO DE MEDEIROS (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), ILUSKA ALMEIDA CARNEIRO MARTINS DE MEDEIROS (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), DANIELLE DUTRA ARAÚJO (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), OZENI PINHEIRO DO NASCIMENTO (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), WILSON CLETO DIÓGENES FERNANDES (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), MYRLA CELENE OLIVEIRA DE MACEDO (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), ANA CAROLINA BRAGANÇA (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), TATIANA BASTOS NEVES MOREIRA (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO)

Resumo: INTRODUÇÃO: A SWR é uma doença rara, autossômica recessiva, caracterizada por DMC associada a displasia espôndilo-epifisária e disfunção hepática, sendo essa última desencadeada após medicações, infecções ou vacinas. DESCRIÇÃO DO CASO: M.R.P.A. iniciou aos 45 dias de vida quadro de Cetoacidose Diabética (CAD), sendo diagnosticada com DMC, com posterior seguimento ambulatorial. Aos 4 meses de vida apresentou febre, vômitos e diarreia após tomar vacina da Rotavírus, sendo internada com quadro de CAD. Na admissão apresentava função hepática e renal sem alterações. Com 24h do internamento evoluiu com icterícia importante, hepatoesplenomegalia, irritabilidade alternando com sonolência e quadro de choque. Repetidos exames e visualizado AST 7468, ALT 4692, BT 7,07 e coagulograma incoagulável, progredindo para insuficiência hepática fulminante. No 7º dia, paciente ainda em piora clínica, apresentando BT de 29, choro fraco por provável encefalopatia bilirrubínica, ascite volumosa e oligúria, porém transaminases e plaquetas em queda. No 8ª dia evolui com hemorragia pulmonar maciça e óbito. DISCUSSÃO: A SWR possui menos de 60 casos descritos na literatura, embora atualmente seja reconhecida como a causa mais frequente de DMC em pacientes com pais consanguíneos. Normalmente o surgimento do diabetes ocorre antes dos seis meses de idade e a displasia esquelética é diagnosticada com 1-2 anos de vida. Outras manifestações graves podem ser observadas, aos quais incluem episódios frequentes de insuficiência hepática aguda, disfunção renal, insuficiência pancreática, déficit intelectual, hipotireoidismo, neutropenia e infecções recorrentes. É causada por mutações no gene EIF2AK3, na qual o teste genético molecular confirma o diagnóstico. CONCLUSÃO: A SWR geralmente é subdiagnosticada devido à morte prematura antes do diagnóstico. Apesar de rara, devemos suspeitar de casos em lactente que apresente DMC antes dos 6 meses e seja originário de uma população onde há prevalência de consanguinidade.