



Trabalhos Científicos

Título: Pancreatite Recorrente Em Escolar Por Alteração No Gene Spink1

Autores: JUSSARA MELO DE CERQUEIRA MAIA (UFRN), PATRÍCIA CAVALCANTE MONTEIRO PASSOS (HIVS), EUTHALIA DE LEMOS VILELA QUIRINO (UFRN), TALITA MAIA RÊGO (UFRN), ANA CRISTINA VIEIRA DE MELO (UFRN), VALÉRIA BORGES LIMA GOLVEIA COSTA (UFRN), HÉLCIO DE SOUSA MARANHÃO (UFRN)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** Episódios recorrentes de quadros agudos de pancreatite em dois ou mais membros de várias gerações da família podem ser decorrentes de mutações principalmente nos genes PRSS1, SPINK1 ou CFTR, sendo raros na infância. **DESCRIÇÃO:** Escolar com 8 anos e 9 meses, acompanhado em ambulatório de Gastropediatria de um Hospital Universitário devido a dor abdominal recorrente, de forte intensidade, desde os 2 anos de idade, cursando com elevação importante de amilase e lipase pancreáticas. Afastadas fibrose cística, litíase pancreática, doença de Wilson, pancreatite infecciosa, medicamentosa e autoimune e com colangiorressonância magnética sem alterações. Solicitado painel genético para pancreatite crônica com alteração do gene SPINK1. **DISCUSSÃO:** A maior parte dos pacientes acometidos por pancreatite hereditária apresenta padrão de herança autossômica dominante. Diferentemente, pacientes com pancreatite por mutação do SPINK1 possuem, na maioria dos casos, herança autossômica recessiva e iniciam sintomas entre 10 e 12 anos de idade com quadros repetidos de pancreatite aguda grave. No paciente relatado, o quadro teve início em idade mais precoce, aos 2 anos de idade e sem casos semelhantes na família. **CONCLUSÃO:** A pancreatite hereditária, apesar de rara, deve fazer parte do diagnóstico diferencial da pancreatite crônica na infância, quando afastadas as causas mais frequentes, sobretudo pela possibilidade e necessidade de aconselhamento genético.