



Trabalhos Científicos

Título: Icterícia Neonatal Por Deficiência De Alfa-1 Antitripsina: Um Relato De Caso

Autores: LUCAS MAIA BESSA (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), POLYANA CHRISTIAN LUCENA RIBEIRO DE LIMA (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), VANESSA NOBRE VERAS (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), CAMILA MARIA DE MORAIS BARROS (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), STÉFANE LARA LIMA LEITE DUARTE (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), DANIELLE DUTRA ARAÚJO (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), NICOLE CINDY FONSECA SANTOS (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), MARIA GORETTI LINS MONTEIRO (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), RAISSA BILA CABRAL FAGUNDES (UNIVERSIDADE POTIGUAR), DANIELLY HALLANY DE BESSA CAVALCANTE (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO)

Resumo: Introdução Icterícia neonatal por colestase é definida como hiperbilirrubinemia conjugada que ocorre até o terceiro mês de vida. Essa resulta da diminuição da formação e/ou excreção da bile, podendo ter várias causas, como obstrutiva, infecciosa, genético/metabólica, alloimmune ou tóxica. Descrição do caso Lactente, sexo masculino, admitido com 10 dias de vida, com quadro de choque hipovolêmico e anemia severa após volumoso sangramento de coto umbilical. Após estabilização e hemotransfusão, lactente apresentou icterícia às custas de bilirrubina direta (BD) e indireta (BI). Após alguns dias, evoluiu com progressão da icterícia, agora às custas de BD, alteração de hepatograma (aumento das transaminases, gama-GT, fosfatase alcalina e distúrbio de coagulação) e outras manifestações, como acolia fecal e colúria. Foram realizados exames de imagem, coletadas culturas e sorologias, excluindo outras possíveis causas de colestase. Foi, então, submetido a biópsia hepática que demonstrou alterações patológicas e análise imunohistoquímica compatíveis com Deficiência de Alfa-1 Antitripsina (DAAT). Discussão A DAAT é uma doença hereditária clinicamente pouco reconhecida que afeta os pulmões, o fígado e raramente a pele. Dentre todas as variantes relacionadas à doença, a mutação Z é a mais comum, cerca de 95% dos casos, e deriva da substituição de ácido glutâmico por lisina no gene SERPINA1. As mudanças conformacionais oriundas dessa mutação predispõem as moléculas a sofrerem um processo de polimerização, irreversível, com conseqüente acúmulo de polímeros nos hepatócitos, diferentemente da doença pulmonar. O mecanismo pelo qual o acúmulo intracelular de polímeros leva à lesão hepática, entretanto, ainda é desconhecido. Conclusão O prognóstico da DAAT é variável, cerca de 50% dos pacientes apresentam boa evolução. O subdiagnóstico tem sido importante limitação tanto para o estudo da doença quanto para o seu tratamento adequado. Considerá-la como um fator causal e investigá-la é de extrema importância para estabelecer diagnóstico, assim como tratamento e prognóstico do paciente.