

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Crigler-Najjar Tipo Ii Como Uma Causa De Hiperbilirrubinemia Indireta: Relato De Caso

Autores: LAÍS MACHADO RODRIGUES (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA), ANGÉLICA DIAS MEIRELLES FORMIGA BARROS (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA), MARIANA MENDONÇA DE SÁ (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA), RAFAELA SIQUEIRA DUARTE RIBEIRO (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA), CECÍLIA COELHO MORAES DE BRITO (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA)

Resumo: A Síndrome de Crigler-Najjar (SCN) é uma condição genética rara, autossômica recessiva, que decorre da inativação (tipo I) ou redução grave (tipo II) da enzima UDP-glicuroniltransferase (UGT1A1), que auxilia no processo de conjugação da bilirrubina. Recém-Nascido, sexo masculino, nascido de parto vaginal com 36 semanas, deu entrada em um serviço de referência de Recife-PE com 19 dias de vida devido quadro de icterícia tardia, apresentando bilirrubina total acima do nível de exsanguineotransfusão (BT 31,86mg/dL), às custas de bilirrubina indireta, porém com queda importante de valores antes da realização do procedimento. Após suspensão de fototerapia evoluiu com rebote importante da icterícia e dos níveis de bilirrubina, retomando a fototerapia intensiva. Realizada investigação de etiologia para hiperbilirrubinemia, paciente sem incompatibilidade ABO ou Rh, clínica pouco compatível com icterícia do leite e sem resposta com suspensão de amamentação, dosagem de glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD) e função tireoidiana, com valores dentro da normalidade. Como paciente manteve níveis elevados de bilirrubina total e frações a despeito de fototerapia intensiva, aventada hipótese de Síndrome de Crigler Najjar tipo II e iniciado teste terapêutico com Fenobarbital. Após 12 horas do início da medicação, foi observado queda drástica dos níveis de bilirrubina (BT=11,5 e BT=9,31 após 24h). Paciente teve alta hospitalar em boas condições clínicas, em uso do Fenobarbital, com programação de acompanhamento ambulatorial com hepatologia pediátrica. O fenótipo da SCN depende da concentração sérica de bilirrubina indireta, estando relacionado ao grau de comprometimento da atividade hepática da UGT1A1. Os pacientes com SCN tipo I possuem alto risco para o desenvolvimento de encefalopatia bilirrubínica, colelitíase e fibrose hepática. Já os pacientes com SCN tipo II, apresentam níveis séricos de bilirrubina dependentes do grau de atividade da enzima. Assim, uma redução moderada da UGT1A1 pode levar à necessidade da administração do fenobarbital, que atua como indutor enzimático e auxilia na manutenção das concentrações séricas de bilirrubina dentro de valores seguros. Além disso, exposições a infecção, hemólise ou obstrução biliar podem levar a exacerbação da hiperbilirrubinemia, o que aumenta o risco de encefalopatia bilirrubínica. O diagnóstico é estabelecido por testes moleculares para variantes patogênicas no gene UGT1A1, sendo sugestivo o diagnóstico quando há resposta ao teste terapêutico com fenobarbital. Para os pacientes com a SCN tipo I, o transplante hepático é o tratamento curativo. Já os pacientes com SNC tipo II podem ser tratados com o uso do fenobarbital, sem a necessidade de fototerapia de rotina. Entender a SCN auxilia o pediatra no diagnóstico diferencial de hiperbilirrubinemia indireta, uma afecção presente na rotina médica e na maioria dos casos, quando realizado diagnóstico precoce, passível de bom prognóstico.