



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Colestase E Erro Inato Do Metabolismo Associado A Epilepsia Em Pré-Escolar: Um Relato De Caso.

Autores: ISABELA MAÍRA MEIER JARDIM (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CENTRO-OESTE), CLAUDIA SOLOBODZIAM (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CENTRO-OESTE), KENDRA CAUANA ESTEVES DA SILVA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CENTRO-OESTE), JOYCE MARIA DE OLIVEIRA BENDER (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CENTRO-OESTE), MARIA IZABEL BELOTI DE SOUZA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CENTRO-OESTE), LAURA RAFAELA MARQUES (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CENTRO-OESTE), LAURA CORREIA GONÇALVES (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CENTRO-OESTE), LARISSA AYUMI SASAKI MIRANDA LIMA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CENTRO-OESTE), CAIO HENRIQUE DE OLIVEIRA OTTO (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CENTRO-OESTE), GILBERTO JOSÉ PADILHA FILHO (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CENTRO-OESTE), ISADORA BUSSOLARO VIANA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CENTRO-OESTE), SILVIA MARA DE SOUZA HALICK (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CENTRO-OESTE)

Resumo: Uma das causas de colestase hepatocelular em pediatria, são os erros inatos do metabolismo, os quais representam 10% das desordens genéticas e apresentam forte associação com lesões neurológicas progressivas no atraso diagnóstico e terapêutico. Paciente do sexo masculino, 2 anos e 3 meses de idade, comparece ao ambulatório de neuropediatria com quadro há cerca de um ano de prurido generalizado intenso, irritabilidade refratária a tratamento com Periciazina, com crises de choro que pioraram conforme o crescimento, e crises epilêpticas desencadeadas após tais episódios. Histórico de desenvolvimento neuropsicomotor com atraso no componente motor diagnosticado e tratado com fisioterapia aos 9 meses de idade. Histórico patológico pregresso de baixo peso, hérnias inguinais bilaterais corrigidas e abscessos drenados em abdômen e membro inferior direito, há 2 semanas e 6 meses atrás, respectivamente e hepatomegalia constatada em consulta há 1 ano. Histórico obstétrico materno e testes de triagem neonatal dentro da normalidade. Ao exame físico, o paciente apresentava sinais de gratagem em face, dorso dos pés, abdômen e costas, apresentando crise de choro e de prurido intenso ao decorrer do exame. Exames laboratoriais demonstraram trombocitose (687000) e alterações de enzimas fosfatase alcalina (816,4), Gama-gt (89,8), TGO (68), TGP (61) e fator CK-MB (42,8). Foi iniciada terapia medicamentosa com Levetiracetam, solicitado eletroencefalograma, ressonância magnética de crânio, exames laboratoriais e acompanhamento com gastroenterologista pediátrico para investigação provável colestase associada a epilepsia e possível erro inato do metabolismo (EIM). Os EIM são doenças genéticas raras, que podem iniciar seus sintomas durante o período neonatal ou mais tardiamente, devido ao estresse metabólico e fatores desencadeantes. Dificultando ainda mais o diagnóstico precoce, os testes de triagem neonatal podem ser normais, como no paciente do caso. A clínica que leva os familiares a buscarem auxílio médico é geralmente neurológica, representada por déficit cognitivo e convulsões, presentes em até metade dos pacientes com EIM. Embora raros, os erros inatos do metabolismo devem ser considerados em casos de colestase hepatocelular infantil com manifestações neurológicas. O caso relatado destaca a importância de um diagnóstico precoce e tratamento adequado para evitar lesões neurológicas progressivas. A colaboração entre especialidades pediátricas é essencial para o manejo eficaz dessas condições.