



REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

REVISTA HCPA 2003; 23 (Supl.)

23^a SEMANA CIENTÍFICA do HCPA

De 01 a 05 de Setembro de 2003

10º Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul

Anais

ICTERÍCIA COLESTÁTICA NEONATAL COMO MANIFESTAÇÃO CLÍNICA DA DEFICIÊNCIA DE ALFA-1 ANTITRIPSINA..

Kieling CO , Matte US , Borges AP , Winkelmann LV , Guimarães JB , Alves SL , Silveira TR . Laboratório de Hepatologia Experimental. Centro de Pesquisas /HCPA - Departamento de Pediatria e Puericultura da Faculdade de Medicina/UFRGS. . HCPA.

Fundamentação: A deficiência de alfa-1 antitripsina é a causa genética mais comum de doença hepática na infância, associada principalmente ao genótipo PiZZ, cuja frequência na população em geral é de cerca de 1 para 1800 nascidos vivos. Porém somente 10% desses indivíduos apresentam comprometimento hepático. Objetivos: Descrever a apresentação clínica e a evolução de pacientes homozigotos para o alelo PiZ com doença hepática. Métodos: A partir da tipagem molecular por PCR e digestão com enzima de restrição TaqI de 97 crianças e adolescentes com doença hepática acompanhadas no ambulatório da Gastroenterologia Pediátrica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, em 6 pacientes foi identificado o genótipo PiZZ. Seus prontuários foram revisados. Resultados: Todos os pacientes analisados apresentaram colestase no período neonatal e peso de nascimento inferior a 3 Kg. Até os 8 meses de vida (153,5±45,5 dias) todos lactentes ficaram anictéricos. As características clínicas e laboratoriais no período da apresentação da doença estão relacionadas na tabela abaixo. Quatro evoluíram para doença hepática crônica (1,2,3 e 4), sendo realizado transplante hepático em 3 pacientes aos 20, 10 e 11 anos. O outro caso (4), atualmente com 8 anos de idade, está em avaliação para transplante. Um paciente está sem acompanhamento há mais de 4 anos. O último caso não completou ainda o primeiro ano de vida.

N	Sexo	Peso (g)	nasc	Início icterícia *	da BT (mg/dL)	BD (mg/dL)	AST (U/L)	ALT (U/L)	GGT (U/L)	□1 AT (mg/dL)	Fr □1 (g/dL)
1	F	1900	38	8,7	6,5	60	60	NR	19	0,01	
2	M	2700	75	4,8	2,0	250	210	133	52	0,11	
3	M	2300	1	9,3	3,5	210	290	1090	87	0,13	
4	M	2900	3	8,2	4,6	128	82	NR	61	0,08	

5	F	2560	3	5,0	3,5	217	159	1198	60	0,12
6	M	2690	8	6,4	5,5	246	102	861	NR	0,11

* dias de vida; NR: não realizado; □1 AT: alfa-1 antitripsina; Fr□1: fração alfa-1 do proteinograma

Conclusões: Todos pacientes apresentaram colestase neonatal, representando importante diagnóstico diferencial da atresia das vias biliares. Quatro evoluíram para doença hepática crônica e necessidade de transplante hepático devido à cirrose.