

PD-117 - (21SPP-11391) - DÉFICE DE ALFA 1 ANTI-TRIPSINA NUMA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA – CASUÍSTICA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO NA ÚLTIMA DÉCADA

Rita Gomes¹; Bebiana Sousa¹; Joana Queirós¹; Júlia Vasconcelos²; Ermelinda Santos Silva³; Maria Guilhermina Reis⁴

1 - Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2 - Serviço de Imunologia Clínica, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3 - Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 4 - Unidade de Pneumologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução e Objectivos

O défice de A1AT apresenta um espectro clínico variável e a sua prevalência está subestimada, estando um curso um registo nacional. **Objetivos:** Caracterizar clínica, bioquímica e fenotipicamente uma amostra de doentes com défice de A1AT em idade pediátrica, promover a participação no registo nacional, e averiguar se houve alteração do estilo de vida após o diagnóstico.

Metodologia

Análise retrospectiva de todos os doentes pediátricos que realizaram doseamento sérico de A1AT no CHUP no período de janeiro/2010 a dezembro/2019 e que revelaram uma concentração <93 mg/dl.

Resultados

Incluídos 203 doentes, sendo 125 (61,6%) do sexo masculino. A idade mediana ao diagnóstico foi 2,93 anos (IQR: 0,73-6,31). Havia história familiar de défice de A1AT em 18 doentes (8,9%). O doseamento de A1AT foi motivado por: doença respiratória (121/203; 59,6%), doença hepática (39/203; 19,2%), e rastreio familiar (6/203, 3%). A concentração sérica mediana de A1AT foi 79 mg/dl (IQR: 68-85,4). A fenotipagem em 47 doentes (23,2%) revelou: MZ (12; 28,6%), MS (10; 23,8%) e ZZ (7;16,7%). Em quatro doentes foi efetuada biópsia hepática e um foi submetido a transplante hepático. A prevalência de exposição tabágica antes e depois do diagnóstico foi de 23,6% e 20,1%, respetivamente. Apenas 33% dos doentes realizaram vacina antigripal após o diagnóstico.

Conclusões

A incidência de diagnóstico por rastreio familiar foi baixa e o genótipo foi avaliado numa minoria dos doentes. Destaca-se ainda a baixa redução da exposição tabágica após o diagnóstico. Seria importante avaliar o impacto do diagnóstico precoce e alteração do estilo de vida no prognóstico a longo prazo, bem como a criação de protocolos de seguimento em idade pediátrica.

Palavras-chave : alfa 1 anti-tripsina, diagnóstico