

PD-311 - (21SPP-11783) - DÉFICE DE ALFA1-1-ANTITRIPSINA: UMA CASUÍSTICA DE UM HOSPITAL DE NÍVEL II

David Rabiço-Costa¹; Liane Moreira²; Beatriz De Sousa²; Alicia Rebelo²; Helena Ferreira²; Andreia Lopes²; Miguel Salgado²

1 - Serviço de Pediatria Médica, Unidade Autónoma de Gestão da Mulher e da Criança, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2 - Serviço de Pediatria, Área da Mulher e da Criança, Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães, Portugal

Introdução e Objectivos

Défice de alfa-1-antitripsina (A1AT) é um distúrbio hereditário subdiagnosticado que pode cursar com alterações pulmonares e hepáticas.

O objetivo é caracterizar os doentes seguidos em consulta externa (CE) de Pediatria com o diagnóstico de défice A1AT.

Metodologia

Análise retrospectiva dos processos clínicos dos doentes com diagnóstico de défice de A1AT entre 2012 e 2020, seguidos em CE-Pediatria num hospital nível II. Utilizado SPSS Statistics v27 para análise dos dados.

Resultados

Identificaram-se 37 casos, sendo o fenótipo Pi*^{MZ} o mais frequente (57%). A média de idade ao diagnóstico foi de 8 anos e 68% dos casos eram do sexo masculino. Foi realizado rastreio de familiares em 1º grau em 57%, e desses, 86% tinham défice. A proveniência mais frequente foi a CE (73%). Verificou-se icterícia neonatal em 35%. Os motivos mais frequentes de doseamento foram infeções respiratórias de repetição (57%), icterícia (16%) e rastreio familiar (11%). Atualmente, a maioria está assintomática, no entanto, 1 tem hepatomegalia e 2 têm citólise hepática. Existe exposição passiva ao fumo do tabaco em 22% e excesso de peso em 19%.

Conclusões

A maioria está assintomática, o que revela bom prognóstico. Apesar da maior parte ter o diagnóstico por infeções respiratórias de repetição, não é possível estabelecer causalidade. Ainda assim, o diagnóstico pode ser importante como incentivo para adesão terapêutica e evicção tabágica. Icterícia neonatal poderá estar subestimada. Sendo um distúrbio hereditário, salienta-se a importância de realizar rastreio familiar, efetuado apenas em 57%.

Um diagnóstico precoce, potencialmente em rastreio neonatal universal poderá vir a ser considerado no futuro. Estudos de larga escala devem ser realizados.

Palavras-chave : Défice alfa-1-antitripsina