

EP-119 - (1JDP-10072) - DÉFICE DE ALFA-1-ANTITRIPSINA, UMA CAUSA SUBDIAGNOSTICADA DE DOENÇA HEPÁTICA NA INFÂNCIA

Andreia Fernandes¹; Íris Oliveira¹; Mafalda Pereira¹; Marta Soares¹; Filipa Dias¹

1 - Serviço de Pediatria - Centro Hospitalar Universitário do Algarve – Hospital de Faro, Portugal

Introdução / Descrição do Caso

O défice de alfa-1-antitripsina é uma doença hereditária autossómica codominante. O fenótipo PiZZ está associado ao défice grave da proteína e é o mais associado a doença hepática. Esta pode manifestar-se por hepatite neonatal e colestase, cirrose ou pode ser assintomática, com apenas alterações analíticas. A evolução do quadro é variável e pode incluir resolução, elevação assintomática persistente das transaminases, GGT e fosfatase alcalina ou progressão para cirrose e morte.

Apresentamos um caso de um lactente do sexo masculino, com 1 mês e 15 dias, trazido ao SU após referência do médico assistente por má progressão ponderal e alterações analíticas, de onde se destaca anemia e elevação das bilirrubinas total e direta, GGT e ferritina. Sem alterações do trânsito gastrointestinal ou urinário. No exame objetivo, destacou-se palidez cutânea, escleróticas ictéricas, abdómen distendido e timpanizado, sem hepatoesplenomegália. Realizou ecografia abdominal com evidência de dilatação das vias biliares intra-hepáticas. O estudo analítico relevou anemia microcítica, normocrómica, bilirubina total e direta, ALT, GGT, ferritina e colesterol elevados e alfa-1-antitripsina diminuída. Sem alterações da coagulação, função tiroideia ou urina II. O estudo infeccioso para AgHBs, HCV, HIV, HSV, CMV e EBV foi negativo. Posteriormente, foi feita pesquisa do fenótipo da alfa-1-antitripsina que confirmou fenótipo ZZ.

Comentários / Conclusões

O défice de alfa-1-antitripsina é um diagnóstico a considerar quando encontramos alterações da função hepática, pelo facto desta doença estar mais frequentemente associada a manifestações hepáticas em idade pediátrica do que a manifestações pulmonares, raramente detetadas antes da terceira década de vida.

Palavras-chave : alfa-1-antitripsina, défice, doença hepática