

EP-102 - (1JDP-9940) - SÍNDROME DE CRIGLER-NAJJAR: UMA CAUSA RARA DE ICTERÍCIA NEONATAL

Tânia Pessoa¹; Rita Parente¹; Sandra Santos¹; Susana Castilho¹

1 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Barreiro Montijo

Introdução / Descrição do Caso

A Síndrome de Crigler-Najjar (SCN) é uma doença autossômica recessiva rara, caracterizada por hiperbilirrubinémia não conjugada, devido à ausência ou défice de atividade da enzima bilirrubina-uridina difosfato glicuroniltransferase (UGT), dividindo-se em tipo 1 ou tipo 2, respetivamente.

Recém-nascido (RN), sexo feminino, gravidez vigiada, serologias adequadas. Cesariana de termo, Apgar 8/10/10, peso 2550gr. Pais nepaleses, mãe BRh-. Sob aleitamento materno exclusivo, rastreios sem alterações, teste de coombs direto negativo. Necessidade de fototerapia dupla (FD) de D2-D3 e de D4-D5 com bilirrubina transcutânea máxima 16mg/dL, com alta a D5 com 2455gr (-3,9%), hemoglobina (Hb) 18,2g/dL, bilirrubina total (BT) 14,1mg/dL e bilirrubina direta (BD) 0,4mg/dL. Encaminhada ao serviço de urgência em D12 de vida por icterícia generalizada intensa, restante exame objetivo normal. Avaliação analítica: Hb 16,8g/dL, leucócitos 11.600/L, BT 29,70mg/dL, BD, LDH, GGT e reticulócitos normais, PCR negativa; ecografia abdominal e transfontanelar normais. Ficou internada para FD, que cumpriu 3 dias, tendo alta a D15 com BT 12,90mg/dL. Feito seguimento hospitalar, clinicamente sempre ictérica, mas bom estado geral, boa progressão ponderal, manutenção de BT elevada (10-19,4mg/dL) após alta. Realizado teste genético, tendo sido identificadas duas variantes em heterozigotia no gene UGT1A1, compatível com o diagnóstico de SCN tipo 2. Referenciada para consulta de Gastroenterologia Pediátrica, sem indicação terapêutica atual.

Comentários / Conclusões

Na presença de hiperbilirrubinémia não conjugada não hemolítica persistente no RN, a SCN deve ser considerada. O diagnóstico e terapêutica precoces são vitais na prevenção de complicações e permitem aconselhamento genético futuro.

Palavras-chave : Síndrome de Crigler-Najjar, Hiperbilirrubinemia, Recém-nascido