

## PE-127 - MÉTODOS DE TRATAMENTO E MANEJO PARA HEMOCROMATOSE NEONATAL: REVISÃO DE LITERATURA

Luzia Bulla Paviani<sup>1</sup>, Jóyce da Rosa Bisotto<sup>1</sup>, Letícia Dalla Corte Stefani<sup>1</sup>, Sabrina Cioato Gomez<sup>1</sup>, Ana Laura Marques Lopes<sup>1</sup>, Natalia Fernandes Estima<sup>1</sup>, João Pedro Locatelli Cezar<sup>1</sup>

1 - Universidade Luterana do Brasil, ULBRA; 2 - Universidade Federal do Rio Grande do Sul, UFRGS.

**Introdução:** A hemocromatose neonatal (HN) é uma condição rara de etiologia desconhecida, que está associada a deposição maciça de ferro no fígado e tecido extra-hepático, considerada uma síndrome clínica. **Objetivo:** Revisar dados existentes na literatura a respeito do tratamento e manejo da HN. **Metodologia:** Revisão da literatura através de artigos buscados na plataforma eletrônica PubMed, com datas entre 2011 e 2021, considerando pesquisas em língua inglesa e portuguesa. Utilizou-se a expressão "neonatal hemochromatosis". **Resultados:** O tratamento inicial, aos recém-nascidos (RN) com suspeita de HN, é feito por infusão intravenosa de Imunoglobulina (IVIG) na dose de 1 g/kg, o uso visa bloquear os anticorpos e interferir na ativação do complemento, os quais são responsáveis pelo dano nos hepatócitos. Recomenda-se que a dose seja precocemente feita aos RN com falência hepática e suspeita de HN, enquanto os procedimentos necessários são realizados para confirmar o diagnóstico. Se for confirmado, uma segunda dose de IVIG é recomendada. Considera-se também a realização de exsanguineotransfusão, objetivando a retirada de anticorpos maternos circulantes. O transplante hepático é uma alternativa em pacientes mais afetados ou que não corresponderam ao tratamento citado. Como prevenção à ocorrência de HN, faz-se o uso de IVIG em gestantes com história de filhos de HN prévia. Assim, a recomendação atual é que as gestações subsequentes sejam tratadas com 1 g/kg de peso corporal (máximo de 60 g) de IVIG às 14 semanas, 16 semanas e, a seguir, semanalmente a partir da 18ª semana de gravidez até o final da gestação. **Conclusão:** O prognóstico sem tratamento para HN é reservado, por isso conhecer a necessidade de tratamento precoce com IVIG, exsanguineotransfusão e as indicações do transplante hepático são essenciais para o melhor manejo desta doença. A prevenção de recorrência em futuras gestações deve ser conhecida e divulgada.

## PE-128 - ATRASO NO DESENVOLVIMENTO INFANTIL: SÍNDROME GENÉTICA PRADER-WILLI

Marina Chaves Amantéa<sup>1</sup>, Caroline Goergen<sup>1</sup>, Júlia Patatt<sup>1</sup>, Luísa Kleveston<sup>1</sup>, Luísa Rigo Lise<sup>1</sup>, Luiza Fernandes Xavier<sup>1</sup>, Maria Lúcia Steiernagel Hristonof<sup>1</sup>, Victoria Baptista dos Santos<sup>1</sup>, Simone Sudbrack<sup>2</sup>

1 - Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul, PUCRS; 2 - Universidade Federal do Rio Grande do Sul, UFRGS.

**Introdução:** A síndrome de Prader-Willi é uma doença causada por defeitos na expressividade de genes da região cromossômica 15q11-q13 de herança paterna. Apresenta-se com hipotonia neonatal grave, hiperfagia precoce, hipogonadismo, dificuldades de aprendizagem, problemas comportamentais, respiratórios e psiquiátricos. **Descrição de caso:** RN, feminino, a termo (39 semanas), parto cesáreo, APGAR 9-10, pesando 3200g. Apresentou hipotonia, palidez e disfunção respiratória 30 minutos após nascimento. Admitida na UTI por hipoxemia, exigindo uso de CPAP e após ventilação mecânica durante 6 dias. Exame de líquido e hemocultura negativos. Ecocardiograma, triagem para erro inato do metabolismo e cariótipo normais. Ecografia cerebral evidenciou hemorragia (grau 1) e ressonância magnética (RM) apresentou redução de hemisférios cerebrais, substância branca, corpo caloso, mielinização e lobos frontais. No exame físico, notou-se clinodactilia, suspeitando-se de doença genética. Saiu da UTI pesando 3000g. Com 1 mês e 8 dias pesava 2950g, apresentando palidez, hipotonia, dificuldades de sucção e engasgos. Aos 2 meses, apresentou episódios de bronquiolite, nefrolitíase e disfagia. Exames metabólicos e hormônio do crescimento (GH) normais. Aos 10 meses sem controle cervical, mas melhorou da disfagia. Exame genético evidenciou Síndrome de Prader-Willi. **Discussão:** A Síndrome de Prader-Willi cursa com deficiência de GH, limitações intelectuais e distúrbios comportamentais. O diagnóstico de síndromes genéticas, por vezes, requer acompanhamento minucioso e encaminhamento ao geneticista. No caso relatado, paciente apresentava hipotonia neonatal e alterações cerebrais na RM. Os déficits de tônus persistiram durante o acompanhamento. Aos 10 meses, apesar de os exames metabólicos e de GH estarem normais, o exame genético foi conclusivo. **Conclusão:** A síndrome de Prader-Willi é relativamente rara, sendo a principal causa genética de obesidade em crianças. Deve-se atentar a sinais clínicos e a partir disso iniciar exames genéticos. O tratamento precoce com dieta, exercícios, terapia com rhGH e estratégias comportamentais melhora o prognóstico da doença e a qualidade de vida do paciente.