

## PE-011 - MENINA COM HEPATOPATIA CRÔNICA CAUSADA POR PFIC TIPO 3: RELATO DE CASO

Julia Wittmann<sup>1</sup>, Giórgia Paola Rech<sup>1</sup>, Raquel Borges Pinto<sup>1</sup>

1 - Hospital Criança Conceição (HCC).

**Introdução:** A Colestase familiar intra-hepática progressiva tipo 3 (PFIC 3) pertence a um grupo de doenças raras causada por mutação no gene ABCB4 comprometendo a excreção biliar de fosfolipídios, levando a formação de bile litogênica, doença hepática crônica e cirrose. Assim como outras doenças colestáticas crônicas, pode causar acúmulo de cobre hepático. Relatamos o caso de uma menina de 13 anos, cujo irmão faleceu com diagnóstico de doença de Wilson, que após ampla investigação confirmou PFIC 3 em exame molecular. **Relato de caso:** Menina, 13 anos, cardiopata, hipotireoideia, queixa de dor em hipocôndrio direito e sangramento gengival. Submetida a colecistectomia devido a colelitíase. Relato de óbito recente de irmão de 26 anos com diagnóstico de DW (Ceruloplasmina 16,08 (VR > 21), cobre urinário: 2055 mcg/24h e biópsia hepática com hepatite, septos fibrosos, rodamina positiva) por complicações de cirrose. Ao exame: desnutrida crônica e com esplenomegalia. Hemograma e plaquetas normais. INR 1,3. TGO 153 e TGP 146 UI/L, FA 436UI/L, GGT 104 UI/L, BT 1,8 mg/dL e BD 0,9 mg/dL, albumina 4 g/dL, colesterol total 238 mg/dL, triglicérides 77 mg/dL, ureia 14 mg/dL, creatinina 0,44 mg/dL. Sorologias, autoanticorpos, anti-transglutaminase, FAN e coombs negativos. Alfa-1-antitripsina normal. Ceruloplasmina 33,8 mcg/dL (VR > 30), cobre urinário 6,2 mcg/24h (VR: < 30). Ecografia abdominal: aumento do diâmetro da veia porta, recanalização da veia umbilical e esplenomegalia. Endoscopia: 3 cordões varicosos, realizada ligadura de varizes. Biópsia hepática: hepatite crônica e cirrose, rodamina negativa. Avaliação oftalmológica normal e RM cerebral: degeneração hepatocerebral. Sequenciamento de gene ATP7B: negativo e do gene ABCB4, positivo (homozigose). **Discussão:** Doenças hepáticas crônicas em crianças e adolescentes podem ser causadas por diversos fatores etiológicos, sendo necessária ampla investigação. No caso reportado, devido história familiar de DW, a paciente veio encaminhada com a mesma suspeita diagnóstica. Entre os critérios diagnósticos de DW, estão incluídos aumento do cobre hepático e urinário e redução da ceruloplasmina sérica. Contudo, outras doenças colestáticas crônicas cursam com acúmulo de cobre, como é o caso das PFICs, e a ceruloplasmina pode estar reduzida por doença hepática grave. Apesar do diagnóstico presumido do irmão, não foi confirmado DW na paciente descrita, sendo ampliada a investigação com confirmação de PFIC3. Neste caso, exames genéticos foram fundamentais para a elucidação diagnóstica. **Conclusão:** PFIC e DW são doenças autossômicas recessivas raras e se apresentam principalmente em crianças e adolescentes maiores, podendo cursar com colelitíase e evoluir para cirrose. A análise genética pode ser esclarecedora em casos sem definição diagnóstica e pode ser utilizada como screening nos familiares de primeiro grau do paciente.

## PE-012 - EVOLUÇÃO DA SÍFILIS CONGÊNITA EM PACIENTES PEDIÁTRICOS: UM ESTUDO ANALÍTICO

Gabriela Resmini Durigon<sup>1</sup>, Betina Roberta Aich<sup>1</sup>, Luana Ribeiro Bresolin<sup>1</sup>, Laura Gasparly<sup>1</sup>, Júlia Dall'Agnol<sup>1</sup>, Pietra Lenz Kniphoff da Cruz<sup>1</sup>, Luiz Fernando Kehl<sup>1</sup>

1 - Universidade do Vale do Taquari (UNIVATES).

**Introdução:** A sífilis congênita é uma doença infectocontagiosa causada pelo *Treponema pallidum*. É transmitida em qualquer momento da gestação ou estágio clínico da doença, por via transplacentária na gestante não tratada ou inadequadamente tratada. **Objetivo:** Relatar o número de casos de pacientes diagnosticados com sífilis congênita por região no Brasil, bem como analisar faixa etária, do nascimento até os 12 anos, raça, sexo e óbitos devido ao agravamento da patologia. **Métodos:** Estudo epidemiológico analítico realizado por pesquisas no DATASUS, via ferramenta TABNET, que analisa o número de internações por Sífilis Congênita no Brasil, no período de 2012 a 2021, selecionando critérios de região x ano, faixa etária x evolução, faixa etária x sexo. **Resultados:** Observando as internações no Brasil, nos últimos 10 anos, verificou-se 192.308 casos, sendo 89.298 (46,43%) sexo masculino. Quanto à proporção regional, percebeu-se Sudeste com maior prevalência, 84.062 (43,71%) casos, seguido do Nordeste com 56.252 (29,25%), Sul com 25.405 (13,21%), Norte com 15.819 (8,22%) e Centro-Oeste com 10.818 (5,62%). Por estados, observou-se que Rio de Janeiro possui o maior número de casos 34.347, seguido de São Paulo com 31.142. Em relação à raça, os pardos com 37,34% dos casos tiveram a maior prevalência, seguidos pelos brancos com 13,35%. O período que apresentou maior número de diagnósticos ocorreu entre 2016 e 2020, com destaque ao ano de 2018 que apresentou um incremento de 58,9%, quando comparado com o menor ano de diagnósticos, que se deu em 2021. Após o nascimento até o 6º dia de vida foram realizados 95% dos diagnósticos, sendo os demais 5% diagnosticados até os 12 anos de idade. A mortalidade devido ao agravamento da doença ocorreu em menos de 2% dos pacientes até os 12 anos, porém tem ênfase importante até o 6º dia de vida, que representa 95% da mortalidade por agravamento. **Conclusão:** Diante dos dados coletados nota-se que, apesar do avanço do conhecimento acerca da Sífilis Congênita na área da saúde, os últimos anos analisados apresentaram a maior prevalência de casos, à exceção de 2021. Sendo assim, faz-se necessário otimizar estratégias de educação em saúde para que ocorra diminuição da transmissão dessa patologia, bem como das graves complicações decorrentes dela.