

## PE 095 - COLESTASE NEONATAL SECUNDÁRIA À DEFICIÊNCIA DE ALFA-1 ANTITRIPSINA: RELATO DE CASO

Tamara Marielle de Castro<sup>1</sup>, Alessandra González Zilli dos Santos<sup>1</sup>, Tamara Simão Bosse<sup>1</sup>, Fernanda Shiratsu Omori<sup>1</sup>, Luciane Marina Lea Zini Peres<sup>1</sup>, Gabriela Caroline Gomes de Oliveira<sup>1</sup>, Raquel Laranjeira Guedes<sup>1</sup>

1. Universidade Luterana do Brasil (ULBRA).

Colestase neonatal é uma condição rara, frequentemente associada a diversas etiologias, incluindo disfunções hepáticas, metabólicas e genéticas. A deficiência de alfa-1 antitripsina (AAT) é uma causa genética relevante de colestase neonatal, resultando em acúmulo de proteína no fígado e comprometendo a função hepática. Este relato descreve o caso de uma paciente com colestase neonatal devido à deficiência de AAT, com investigação clínica e laboratorial detalhada. Paciente do sexo feminino, nascida a termo (IG 37+2), apresentou icterícia neonatal após o nascimento, necessitando de fototerapia devido à incompatibilidade ABO (mãe O+, bebê B+). Após a alta hospitalar, foi observada persistência de bilirrubina direta elevada, o que motivou nova internação para investigação da colestase. Durante a internação, foram realizados exames laboratoriais e de imagem, que evidenciaram anemia, ferritina elevada e cortisol reduzido. A ultrassonografia abdominal mostrou fígado de dimensões normais, sem lesões focais, e vias biliares com configuração anatômica usual. A paciente foi diagnosticada com deficiência de AAT, que foi confirmada por exames laboratoriais específicos. A deficiência de alfa-1 antitripsina é uma condição genética que pode se manifestar de várias formas, sendo a colestase neonatal uma das suas apresentações mais desafiadoras. A deficiência dessa proteína pode levar ao acúmulo de AAT nos hepatócitos, causando inflamação e dano hepático. O diagnóstico é confirmado por dosagem de AAT no sangue e, em casos específicos, por análise genética. No caso desta paciente, a evolução favorável e a resolução da colestase com o acompanhamento adequado reforçam a importância do diagnóstico precoce e do manejo adequado da condição. **Conclusão:** A deficiência de alfa-1 antitripsina deve ser considerada no diagnóstico diferencial da colestase neonatal, principalmente em casos com persistência de bilirrubina direta elevada. O acompanhamento laboratorial contínuo e a monitorização do ganho ponderal são fundamentais para o sucesso do tratamento. Embora a colestase neonatal seja uma condição que pode evoluir de forma variável, este caso ilustra a importância da investigação etiológica para um manejo adequado, permitindo uma evolução clínica favorável. O monitoramento e o seguimento com exames periódicos são essenciais para prevenir complicações a longo prazo, como a insuficiência hepática crônica.

## PE 096 - INSUFICIÊNCIA HEPÁTICA POR ATRESIA DE VIAS BILIARES: RELATO DE CASO

Katherine Bielemann Ely<sup>1</sup>, Larissa Prado da Fontoura<sup>1</sup>, Maria Andreia Loureiro<sup>1</sup>, Felipe Shirmer<sup>1</sup>, Roberto Josué Lopes da Luz<sup>1</sup>, Tomás Bordin Barbieri<sup>1</sup>, Alceu Kleinkauf Júnior<sup>1</sup>, Enzo Batistello Pilger<sup>1</sup>

1. Universidade Feevale.

A atresia de vias biliares (AVB) caracteriza-se por um defeito congênito de estreitamento progressivo nos dutos biliares com acúmulo de bile no fígado e consequente dano local, sendo a causa mais comum de transplante hepático em crianças. Sua manifestação consiste em icterícia, colúria, acolia ou hipocolia fecal que pode iniciar várias semanas a meses após o nascimento. A correção é realizada por meio de uma cirurgia portoenterostomia chamada de Técnica de Kasai. A. L. S, dois meses, a termo, em aleitamento materno exclusivo, teste do pezinho normal, com adequado ganho ponderal. Na segunda semana de vida iniciou com quadro de icterícia progressiva seguido de acolia. Lactente levado a atendimento em Unidade Básica de Saúde em cinco momentos, sendo alterações atribuídas a icterícia fisiológica. Com a piora do quadro aos 42 dias de vida foi levado ao Pronto Atendimento onde se evidenciou hiperbilirrubinemia direta de 7,05 com aumento significativo de transaminases hepáticas, paciente então encaminhado para hospital referência. No local, foi realizada ecografia abdominal com ectasia de vias biliares intra-hepáticas à direita, sendo transferido para hospital de maior complexidade a fim de intervenção. Durante o procedimento cirúrgico foi visualizado fígado endurecido, micronodular, já com telangiectasia, esplenomegalia, ascite e circulação colateral impossibilitando a realização da Técnica de Kasai. A biópsia hepática indicou padrão histológico tipo atresia de vias biliares, com cirrose biliar de septos espessos, sendo paciente encaminhado para avaliação com vistas a transplante hepático intervivos. A. L. S manteve-se internado até estabilização do quadro, recebeu alta com uso de furosemida e vínculo ambulatorial para posterior transplante. A identificação precoce da AVB pelo pediatra é fundamental. Icterícia tardia, prolongada e com sintomas associados nunca deve ser negligenciada. Constatando AVB, a intervenção cirúrgica deve ocorrer o mais breve possível, preferencialmente antes dos 45 dias de vida, dando assim ao lactente a melhor chance de sobrevivência com o fígado nativo e menores chances de complicações relacionadas à hipertensão portal e à cirrose hepática. **Conclusão:** A AVB é um quadro que se não diagnosticado a tempo pode resultar em cirrose, insuficiência hepática e até mesmo óbito. Sintomas relacionados a icterícia nunca devem ser negligenciados e uma maior investigação pode ser determinante para o prognóstico do paciente.