

CUNHA G.A.M¹; OLIVEIRA R.S²; MICHELLI L.M.S²; COELHO A.F.B³; FILHO A.F.B.B³; COSTA J.G.D⁴; OLIVEIRA R.S⁴
(1) Residente em Pediatria no Hospital das Clínicas da UFMG (2) Residente em Pediatria no Hospital Infantil João Paulo II (3) Residente em Gastroenterologia Pediátrica no Hospital Infantil João Paulo II (4) Gastroenterologista pediátrica, preceptora no Hospital Infantil João Paulo II

- **Introdução:** A deficiência de alfa-1-antitripsina (A1AT) é uma doença genética autossômica codominante que acomete um a cada 2.000-5.000 indivíduos. Caracteriza-se por nível sérico baixo ou anormalidade funcional de A1AT, manifestando-se em crianças com acometimento hepático, enquanto em adultos predomina o enfisema pulmonar. A doença não possui cura ou tratamento específico, podendo evoluir para comprometimento clínico grave por insuficiência hepática crônica e progressiva. Por isso, seu diagnóstico e encaminhamento para centros de referência de forma precoce possibilitam o manejo das complicações e preparo para o transplante hepático. Neste relato será descrito o caso de uma adolescente com hepatopatia constatada há cerca um ano, internada em um hospital público infantil de Minas Gerais para elucidação diagnóstica.

- **Descrição do Caso:** Em outubro de 2020, admitiu-se no hospital em questão uma adolescente feminina, 11 anos, proveniente de Lagoa Santa/MG, com quadro intermitente de ascite e edema periférico desde os 5 anos de idade. Segundo relato, aos 10 anos de idade foi diagnosticada com hepatite e sorologia positiva para esquistossomose, recebeu tratamento medicamentoso, porém sem melhora clínica. Apresentava à admissão propedêutica realizada um ano antes, que revelava hepatopatia com dosagem de A1AT = 39 mg/dl (referência: 88-174 mg/dl). Na ocasião não foi encaminhada a serviço de referência.

À admissão apresentava sinais clínicos e laboratoriais de insuficiência hepática e hipertensão portal, tais como edema, ascite, icterícia, esplenomegalia, circulação colateral em andar superior do abdome, aumento de enzimas hepáticas, alteração de coagulograma e hipoalbuminemia. Recebeu vitamina K e diuréticos, apresentando melhora da ascite e edema. Realizada propedêutica extensa para hepatopatia crônica com dosagem de A1AT = 6 mg/dl, outras causas foram descartadas.

Constatada falência hepática (Child-Pugh C12 – MELD 21), com indicação de transplante e encaminhamento ao ambulatório de referência.

Durante a internação a mãe da paciente descobriu que estava grávida. Tanto os pais quanto a irmã mais velha foram investigados para a doença.

- **Discussão:** A cirrose hepática por deficiência de alfa-1-antitripsina é uma doença rara, porém potencialmente grave e que evolui para cirrose. É a principal causa de transplante hepático em crianças por doença metabólica. A hepatopatia ocorre por polimerização patológica da variante A1AT, resultando no acúmulo no interior dos hepatócitos de moléculas de A1AT. Portanto, trata-se de uma doença de depósito. Pode cursar com complicações graves inerentes à cirrose hepática, tais como sangramento de varizes esofágicas, encefalopatia hepática, síndrome hepatorenal e peritonite bacteriana espontânea. Por tratar-se de uma doença crônica e evolutiva cujo tratamento é o transplante hepático, deve-se atentar à necessidade de não atrasar o encaminhamento para centros de referência à detecção de hepatopatia crônica fibrosante na população pediátrica.

- **Conclusão:** Diagnosticar precocemente a deficiência de A1AT possibilita a prevenção de complicações e o aconselhamento genético, oportunidade que perdida no presente caso. Dito isso, percebe-se a importância da detecção de disfunção hepática e encaminhamento precoce para elucidação diagnóstica na população pediátrica.

- **Referências:**

- Rodrigues LS, Targa CF, Carvalho E. Hepatologia pediátrica. Barueri, SP: Editora Manole, 2012.
- Stoller JK, Aboussouan LS. A review of α 1-antitrypsin deficiency. Am J Respir Crit Care Med 2012; 185:246.