

CASO CLÍNICO 02

CASO CLINICO

Lactente 1 mês e 15 dias, feminino, negra com quadro de icterícia e aumento do volume abdominal há 20 dias. Sem edemas, diarreia, vômito, acolia ou colúria. Internação com 20 dias de vida por ITU. Em aleitamento materno exclusivo. Gestação sem intercorrências com sorologias negativas. Nasceu de PC, 3395g, 46 cm, apgar 9/10. História de óbito de irmã com 2 meses de vida com icterícia e hepatomegalia.

EXAME FÍSICO

P- 4330g C- 49 cm

BEG, afebril, descorada, icterica 2+/4+, acianótica, eupneica, hidratada.

Otosopia/oroscopia/rinoscopia sem alterações.

AR: expansibilidade preservada. Som claro pulmonar à percussão. Murmúrio simétrico sem ruídos adventícios. FR- 40 ipm

ACV: 2 bulhas rítmicas e normofonéticas, sem sopros. Boa perfusão. Pulsos cheios e simétricos. FC- 145bpm

ABD: globoso, sem circulação colateral, PA-40 cm, indolor, RHA+ normoativos. Fígado a 6 cm RCD com HPT de 8 cm, consistência firme. Baço não palpável. Piparote +.

SN: ativa, reativa, FANT e P. Reflexos primitivos presentes.

EXAMES COMPLEMENTARES

HMG:Hb- 7,9 Ht- 26 GB- 18200 (6B/ 50S/ 41L/3M) P- 182000

TGO: 402 TGP: 198 GGT: 32 FA: 700

BT: 13,5/ BD: 6,2 PT: 4,4, alb: 3 INR: 1,5

USG abdome: fígado com ecogenicidade heterogênea e com dimensões aumentadas. Vesícula biliar e vias biliares sem alterações. Baço, pâncreas normais. Discreta dilatação peilocalicial renal D. Ascite moderada.

AVALIAÇÃO OFTALMOLÓGICA: sem alterações.

BIÓPSIA HEPÁTICA: fragmento de fígado com arquitetura distorcida por intensa fibrose com nódulos de regeneração. Formação de ductulos com lagos biliares e foco de hematopoiese extramedular. Perl's evidencia hemossiderose grau IV.

ERRO INATO DO METABOLISMO: Benedict positivo.

- 1. Qual o diagnóstico sintromico? Justifique (critérios clínicos e laboratoriais).**
- 2. Quais os prováveis diagnósticos etiológicos?**
- 3. Quais exames complementares adicionais são necessários?**
- 4. Baseado no provável diagnóstico etiológico, qual a conduta adequada?**