

CASO CLÍNICO- 01

CASO CLINICO

Lactente 3 meses, feminino, branca com quadro de icterícia desde 3 dias de vida associada a acolia e colúria. Sem edemas, diarreia, vômito ou sangramentos cutâneo-mucosos. Em aleitamento materno complementado com fórmula de 1º semestre. Gestação sem intercorrências com sorologias negativas. Nasceu de PC, 38 semanas, 3270g, 49,5 cm, apgar 10/10. Sem consanguinidade. DNPM adequado para a idade.

EXAME FÍSICO

P: 5350g C: 62cm

BEG, corada, hidratada, acianótica, icterica 3+/4+ (pele, esclera).

Presença de gânglios: 1 cervical posterior a E e D; 1 cervical anterior a E, 1 axilar a D e a E; todos menores que 0,3cm, móveis, indolores, parenquimatosos.

Oscopia: sem alterações.

AR: MV +; simétrico, sem RA. FR: 55 irpm, sem desconforto respiratório.

ACV: BRNF, 2T com FC:150bpm, sem sopros.

Pulsos amplos e simétricos; TEC <3seg.

Abdomen: semigloboso, normotimpânico, indolor a palpação. RHA +, e normoaudível. Fígado palpável a 4cm do RCD na linha HCD; com hepatometria de 7cm, de consistência endurecida, parênquima liso e borda romba. Baço palpável a 1,5cm do RCE na linha HCE.

Extremidades sem edema.

SN: ativa, reativa, reflexos primitivos presentes.

EXAMES COMPLEMENTARES

HMG:Hb- 10,6 Ht- 30 GB- 9100 (51S/ 49L/1E/3B/6M) P- 317.000

TGO: 384

TGP: 287

GGT: 404

FA: 1854

BT: 8,7/ BD: 5,9

INR: 0,9

PT: 6,4, alb: 3,6

USG abdomen: Discreta dilatação de vias biliares intra-hepáticas. Discreta hepatomegalia.

AVALIAÇÃO OFTALMOLÓGICA: sem alterações.

BIÓPSIA HEPÁTICA: Os cortes histológicos, corados por H&E, revelam fragmentos hepáticos com a arquitetura geral distorcida por fibrose septal intensa. Há moderado infiltrado inflamatório misto septal, com predomínio linfocitário e com alguns eosinófilos. Há moderada proliferação ductal na periferia dos septos fibrosos. Não há ductopenia. O parênquima hepatocelular apresenta numerosos hepatócitos gigantes multinucleados, degeneração plumosa, raros focos de necrose, e intensa colestase caracterizada por lagos biliares e rosetas colestáticas.

ERRO INATO DO METABOLISMO: negativo.