

## CASO CLÍNICO 1

**Identificação:** Alice Heloisa, REG 1395742D, data de nascimento 09/07/2016

**Caso novo:** 29/9/2016 (3 meses)

**HMA:** Mãe refere quadro de **icterícia** desde o nascimento. Foi à consulta de puericultura com 9 dias de vida e o médico notou icterícia, orientando banho de sol. Devido ao quadro de icterícia persistente, com 30 dias de vida, foi solicitado exames e encaminhada para esse serviço para avaliação. Mãe nega colúria e acolia fecal. Nega febre e perda de peso.

### **IDA:**

Geral: nega hiporexia, febre, prostração.

Sistema Córdio-vascular: nega cianose, palpitação, cansaço às mamadas, sudorese.

Sistema Respiratório: nega tosse, coriza, sibilância, dispnéia.

Sistema Gastrointestinal: nega alteração de hábito intestinal, vômitos, dor abdominal. Refere hábito intestinal diário, fezes pastosas, amareladas.

Sistema Gênitó-urinário: diurese clara e abundante. Nega urina escura e espumosa.

Sistema Nervoso Central: nega convulsão, atraso DNPM, ou hipotonia.

**Antecedentes neonatais:** Nasceu de parto cesarea, por opção materna (laqueadura após), a termo, idade gestacional 39S+3D; Peso de Nascimento: 2725g, Comprimento: 45cm, PC: 32cm, APGAR: 9/10, sem complicações ou intercorrências. Recebeu alta com 48h de vida.

Mãe refere que realizou pré-natal corretamente.

Teste do Pezinho: Normal

Teste Coraçõzinho: Normal

Teste Orelhinha: Normal

**Alimentação:** aleitamento materno exclusivo livre demanda

**Antecedentes familiares:** mãe, 33 anos, com sopro cardíaco; pai, 29 anos, hígido; irmã falecida em 2011 com 4 anos devido cardiopatia congênita (Tetralogia de Fallot); irmão, 4 anos, hígido.

### **EXAME FÍSICO:**

BEG, corada, hidratada, icterica 3+/4+, acianótica, afebril.

SNC: ativa/reactiva - Fontanela anterior normotensa.

AC: 2 BRNF com sopro sistólico 3+/6+, mais audível em borda esternal esquerda, FC: 135/minuto.

AR: murmúrio vesicular simétricos, sem ruídos adventícios, sem sinais de desconforto respiratório, FR: 48/min, Saturação de O<sub>2</sub>: 99%.

ABD: flácido, normotenso, RHA +, indolor, sem massas. Fígado palpável a 1,5cm RCD. Baço não palpável.

Extremidades: boa perfusão periférica, sem edemas, Tempo de enchimento capilar: 2 segundos.

## **EXAMES LABORATORIAIS IMPORTANTES**

- Eletrocardiograma: Normal
- USG abdome: fígado normal com vesícula repleta, de aspecto habitual. ausência de dilatação de vias biliares intra ou extra hepáticas.
- Gasometria venosa: pH 7,31/ Bic 25/ pCO<sub>2</sub> 49/ pO<sub>2</sub> 32/ BE -1,5
- Glicemia de jejum: 112
- Tempo de protrombina: INR 1,5 (Valor de normalidade < 1,2)
- Bilirrubina Total 9,6/ Bilirrubina Direta 5,44/ Bilirrubina Indireta 4,2
- Gama-GT: 127U/l (Valor de normalidade<50)
- Fosfatase alcalina: 1904 U/L (Valor de normalidade < 645)
- Eletroforese de proteínas: Proteínas totais= 5; Albumina= 3,66; gamaglobulina= 0,35
- TGP = 202 U/L (Valor de normalidade <31)
- TGO = 376 U/L (Valor de normalidade <32)
- Dosagem de Alfa 1 Anti tripsina 1,82 (normal)
- RX de tórax: vértebra em borboleta a nível de T6 / Cardiomegalia
- Hemoglobina = 9,7/ Glóbulos brancos=7100/ Plaquetas=579 mil
- Sorologias:
  - ✓ Rubeola: IgG+/IgM-
  - ✓ VDRL negativo
  - ✓ Toxoplasmose IgG+/IgM-
  - ✓ HbSAg negativo
  - ✓ anti HCV negativo
  - ✓ PCR CMV negativo
- Cintilografia de vias biliares: fígado com déficit funcional hepatocelular discreto / ausência de excreção de bile radiomarcada para alças intestinais até 48h.
- Ecocardiografia: Canal Arterial patente 4mm, dilatação de átrio esquerdo, hipertrofia de ventrículos.
- Avaliação oflamologia: embriotoxon posterior
- Biópsia hepática: Tecido hepático com arquitetura geral levemente retorcida, apresentando leve fibrose periportal e intersinusoidal, com poucos septos finos. Presença de moderado infiltrado inflamatório linfocitário, com raros plasmócitos em tratos portais. Presença de focos de arranjos gigantocelulares dos hepatócitos, degeneração baloniforme, acúmulo intracitoplasmático de pigmento biliar. A coloração de PAS evidenciou glóbulos eosinofílicos citoplasmáticos resistentes a digestão. Ao estudo imunohistoquímico, a marcação para alfa-1-antitripsina foi fortemente positiva. A pesquisa imunohistoquímica para CMV foi negativa. O estudo imunohistoquímico para ductos biliares demonstrou a presença de esboços de ductos pequenos e malformados.

**DIGNÓSTICO:** Hepatite ductopênica

Nota: A deficiência de alfa-1-antripsina deve também ser investigada com exame de fenotipagem, embora neste caso possa se tratar de uma alteração secundária ao prejuízo da função hepática pela colestase.