

ICTERÍCIA COLESTÁTICA NEONATAL COMO MANIFESTAÇÃO DE DOENÇA DE GAUCHER - RELATO DE CASO.

Santana LK , Simon S , Souza AF , Hauser F , Roth FL , Kieling CO , Pires RF , Silveira TR . Gastroenterologia Pediátrica e Genética Médica . HCPA.

Fundamentação: a Doença de Gaucher é causada pela deficiência da enzima beta-glicosidase, que leva ao acúmulo de glicocerebrosídeos. Raramente se apresenta no período neonatal e sua apresentação com icterícia é excepcional. Objetivo: relatar um caso de Doença de Gaucher em recém-nascido, manifestada inicialmente com icterícia colestática. Relato: lactente do sexo masculino, iniciou investigação no HCPA com 1 mês e 21 dias de vida, por icterícia colestática e hepatoesplenomegalia. Pré-natal e parto sem intercorrências. Identificado icterícia no primeiro dia de vida. A mãe relata ter percebido aumento de volume abdominal na segunda semana de vida. Ao exame físico foram observados icterícia, abdome distendido, porém depressível, e hepatoesplenomegalia; demais sem particularidades. A ecografia abdominal mostrava fígado de 6,6 cm, ecogenicidade homogênea e baço de 8,3 cm, sem outras alterações. Não havia presença de lesões ósseas ao exame de Rx. Foram descartadas, através de sorologia, possíveis infecções congênitas. Os exames de triagem metabólica no sangue apresentavam resultados normais. Encontravam-se alterados os seguintes exames: BT de 14,8 mg%, BD de 9,1 mg%, beta-glicuronidase em leucócitos de 1,2 nmol/h/kg prot [10-45] e quitotriosidase em plasma de 3553 nmol/h/ml [8,85-132]. A biópsia hepática mostrou aspectos histológicos compatíveis com doença de Gaucher. Conclusão: o presente caso evidencia a importância de se considerar o diagnóstico de Doença de Gaucher em recém-nascidos que apresentem quadro clínico e laboratorial de colestase associado a hepatoesplenomegalia.