

Comunicação em Poster

EP-36 - DOENÇA HEPÁTICA CRÓNICA POR DEFICIÊNCIA DE ALFA-1 ANTITRIPSINA.

Carolina Chálim Rebelo¹; Margarida Flor De Lima¹; José Renato Pereira¹; Nuno Nunes¹; Vera Costa Santos¹; Ana Catarina Rego¹; Nuno Paz¹; Maria Antónia Duarte¹

1 - Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, EPE

A etiologia da doença hepática crónica por vezes não é evidente apesar da história clínica e investigação complementar exaustivas. A deficiência de alfa-1 antitripsina é uma das alterações genéticas mais comuns. A história natural da doença hepática causada por esta deficiência é ainda desconhecida. Doente do sexo feminino, 47 anos, com consumo ocasional de álcool, sem outros antecedentes pessoais conhecidos ou hábitos medicamentosos. Recorreu ao serviço de urgência por icterícia e ascite com uma semana de evolução, sem outras queixas associadas, nomeadamente respiratórias. Apresentava padrão de citolestase e hiperbilirrubinemia de 15mg/dL. A ecografia abdominal foi compatível com doença hepática crónica. Foi internada admitindo-se provável hepatite alcoólica. Do estudo complementar durante o internamento documentaram-se baixos níveis séricos de alfa-1 antitripsina e fenótipo ZZ. A deficiência de alfa-1 antitripsina é uma causa pouco reconhecida de doença hepática crónica e a sua história natural está descrita apenas em séries de casos. O acúmulo de alfa-1 antitripsina nos hepatócitos contribui para a sua fisiopatologia, por um *toxic gain of function*. Está estabelecido o sinergismo desta patologia com o consumo de álcool no desenvolvimento de cirrose hepática, como acontece nesta doente.