



16º CONGRESSO BRASILEIRO DE  
**Alergia e  
Imunologia  
Pediátrica**  
Belém-PA

**18 a 20  
DE MAIO**

HANGAR - Centro de Convenções e Feiras da Amazônia  
Av. Dr. Freitas, s/n - Marco, Belém - PA, 66613-902



## Trabalhos Científicos

**Título:** Pfic Tipo 3 Em Associação Com Hepatite Autoimune E Desregulação Imunológica – Relato De Caso

**Autores:** Hepatite Autoimune (HAI) e Colangite Esclerosante (CEP) podem ocorrer conjuntamente (Síndrome Mista), não há relato de imunodeficiências associadas. Dentre as CEP, há a colestase familiar intra-hepática (PFIC). Síndrome Mista e PFIC podem levar à hipertensão portal (HP) e hiperesplenismo. Apresenta-se caso de criança inicialmente tratada como síndrome mista, com posterior diagnóstico molecular PFIC3. No seguimento cursou com HP, hiperesplenismo e imunodeficiência. MSO, feminina, 11 anos. Pais consanguíneos. Aos 4 anos diagnóstico de Síndrome Mista, HP e hiperesplenismo. Prescrito Azatioprina e Prednisona. Evoluiu com prurido, icterícia colestática e monilíase oral recorrente. Evidenciada linfopenia sustentada (T-B-NK-) e Hipogamaglobulinemia IgA e IgG. Indicada profilaxia com antifúngico e antibiótico, os quais foram descontinuados por hepatite medicamentosa. Iniciada infusão de Imunoglobulina endovenosa. A análise molecular mostrou-se positiva para duas mutações em heterozigose no gene ABCB4 posição chr7:87.447.080, G>A e posição chr7:87.431.553, G>A) - PFIC3. Agora em uso de Prednisona e Imunoglobulina Humana. Laboratorialmente persiste com leucopenia ( $0,7-2,2 \times 10^3/\mu\text{L}$ ), linfopenia ( $0,53-0,74 \times 10^3/\mu\text{L}$ ) e plaquetopenia ( $17-52 \times 10^3/\mu\text{L}$ ). Houve aumento dos valores de IgG de 633 para 1011mg/dl. Trata-se de paciente inicialmente diagnosticada com Síndrome Mista, porém sem melhora após uso imunossupressores. A realização do diagnóstico molecular apontou PFIC 3, porém não foi positivo para erros inatos da imunidade. As duas mutações no gene ABCB4, são em heterozigose. O gene ABCB4 está localizado no cromossomo 7 e é responsável por codificar uma glicoproteína chamada MDR3, expressa na membrana dos hepatócitos e que age como um transportador de fosfolípedes gerados dentro do hepatócitos para o canal biliar. Quando a MDR3 é inibida por drogas ou metabólicos, esse transporte fica comprometido e ocorre uma lesão hepática induzida por drogas. No caso, a paciente mostrou aumento das enzimas hepáticas após o uso de anti-fúngicos e antibióticos. Com relação às citopenias, o uso crônico de corticoide pode estar associado à neutropenia e linfopenia, mas não há relatos quanto à plaquetopenia. A etiologia autoimune também poderia ser considerada, entretanto não há outras manifestações de autoimunidade. No presente caso, a HP foi confirmada por achados ultrassonográficos e endoscópicos. Alterações na função imune esplênica permanecem objeto de estudo. Desta forma, a paciente apresenta imunodeficiência grave, que pode ser ou não atribuída a HP e ao hiperesplenismo. Dado que os achados moleculares não relacionam a PFIC a erros inato da imunidade, podem existir mutações ainda não descritas. Novos estudos são necessários para avaliar a associação entre a doença hepática crônica e a desregulação imunológica apresentada.

**Resumo:** MARIA CLAUDIA NEVES DE LIMA (UNICAMP), SAMARA VILELA DA MATA NUNES (UNICAMP), ANA CAROLINA TAVEIRA ENGLER RAIZ COELHO (UNICAMP), ADRIANA GUT LOPES RICCETTO (UNICAMP), LARISSA LIMA HENRIQUES (UNICAMP), GABRIEL HESSEL (UNICAMP), ADRIANA MARIA ALVES DE TOMMASO (UNICAMP), KAREN SAMPAIO CAPILLA (UNICAMP), MARIA CAROLINA GUIMARÃES ALBERTINI (UNICAMP), DAIANE ANDRION VENTURIN (UNICAMP)