



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE GASTROENTEROLOGIA PEDIÁTRICA

Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

Trabalhos Científicos

Título: Colangite Esclerosante Neonatal Causada Por Uma Variante Jamais Descrita No Gene Dcdc2

Autores: Ana Bely Kempf 2, Gabriel Nuncio Benevides 1, Irene Kazue Miura 2, Renata P. S. Pugliese 2, Vera L. B. Danesi 2, Adriana Porta 2, Cristian Borges 2, Mariana Deboni 1, Ricardo K Toma 1, Gilda Porta 2

Resumo: Objetivo(s) Relatar caso raro de paciente com colangite esclerosante neonatal por mutação no gene DCDC2. Método Revisão do prontuário do paciente e pesquisa na literatura nas bases de publicações Medline, no portal OMIM e nas bases de dados ExAc e ClinVar. Resultados O paciente do sexo masculino, 8 anos de idade, filho de pais primos de primeiro grau, veio encaminhado ao nosso serviço terciário com 5 anos de vida. Apresentava história de colestase neonatal e evolução para hepatopatia crônica, cirrose hepática e hipertensão portal. Já havia ampla investigação em outros serviços, sem clara definição etiológica. Inicialmente tinha GGT 122 (VR 22), AST 77 (40), ALT 47 (40) e BD 0,74 (colocar as unidades) e clinicamente tinha fígado endurecido a 1cm de RCD e baço a 14cm de RCE. A investigação inicial, no serviço, descartou causas infecciosas, metabólicas e cirúrgicas e apresentava colangioprocesso sem alterações biliares, com sinais de hepatopatia crônica. A biópsia hepática demonstrou presença de fibrose portal de padrão biliar em fase avançada. Aos 7 anos de vida, foi realizado painel de sequenciamento de nova geração (NGS) que abrange os principais genes associados a colestase neonatal. O teste evidenciou a variante provavelmente patogênica c.970dupG, em homozigose, no gene DCDC2, que está associado a colangite esclerosante neonatal. Apesar de não ter sido encontrada na literatura, esta variante preditadamente promove a mudança do código de leitura (frameshift) e provável destruição do mRNA de ambos alelos pela via nonsense-mediated mRNA decay. conclusão(ões) O diagnóstico diferencial da colestase neonatal é um desafio para o gastroenterologista e hepatologista pediátrico pela diversidade de patologias que podem estar na sua gênese. A colangite esclerosante neonatal é uma doença rara, em que há somente relatos de caso descritos na literatura, mas apresenta aumento no número de casos descritos nos últimos anos. A mutação do gene DCDC2, que codificada a duplacortina, uma proteína estrutural e de sinalização presente nos cílios dos colangiócitos, leva a uma ciliopatia e comprometimento da drenagem do sistema biliar. A variante c.970dupG não se encontra descrita nas bases de dados Exac e ClinVar. Trata-se de uma doença que necessita da confirmação molecular para o diagnóstico. Esse é um caso que exemplifica a importância da investigação genética para o diagnóstico de colestase neonatal e outras hepatopatias na pediatria.