



17^o CONGRESSO BRASILEIRO DE GASTROENTEROLOGIA PEDIÁTRICA

Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

Trabalhos Científicos

Título: Colestase Intra-Hepática Familiar Progressiva Tipo 4: Relato De Caso

Autores: Lorena Barreto Mendonça 1, Maria Inez Machado Fernandes 1, Bárbara Casagrande 1, Thais de Mello Tieghi 1, Izabel Amélia Tiburtino Chaves Oliveira 1, Mateus Andrade 1, Leandra Naira Zambelli Ramalho 1, Regina Sawamura 1

Resumo: Objetivo(s) Relatar caso de PFIC 4 com mutação no gene TJP2. Método Relato de caso Resultados Relato do caso: Menina, três anos, branca, com 1½ mês de vida apresentou icterícia, hipocolia fecal, sem colúria. Sem intercorrências no período neonatal. Ao exame: icterícia, s/hepatoesplenomegalia. Exames laboratoriais- BT: 5,83; BD: 3,47; TGO: 51; TGP: 39; GGT: 54; FA: 2436; albumina: 4,0; INR: 0,9; Colesterol: 58; Triglicerídeos: 40; HDL: 13; LDL:37. Afastadas causas infecciosas, hipotireoidismo, deficiência de alfa-1-antitripsina, erros inatos do metabolismo, deficiência da LAL e AVBEH. Biópsia: frequentes lagos biliares; espaços-portais: quantidade preservada de ductos biliares, ramos da veia porta dilatados e em número aumentado. Sais biliares séricos: 180 (VRC e no aminoácido p.A727P (associado a surdez não sindrômica, colestase intra-hepática familiar tipo 4 e hipercolanemia familiar) e mutação no gene NPHP4, heterozigoto, com mutação no nucleotídeo c.1048G>A e no aminoácido p.G350S (associado a nefronoftise 4 e síndrome de Senior-Loken 4). conclusão(ões) A colestase intra-hepática familiar progressiva (PFIC) corresponde a grupo clinicamente distinto de desordens hepáticas hereditárias, autossômicas recessivas, caracterizada por colestase persistente e progressão frequente para falência hepática. Classificada de acordo com o defeito genético envolvido no transporte da bile, em PFIC 1, 2, 3 e 4. Na literatura investigada encontramos poucos artigos relacionados à PFIC 4. Clinicamente manifesta-se com icterícia, podendo ter hepatoesplenomegalia, prurido e GGT sérica normal. Representa um desafio diagnóstico e terapêutico. Há necessidade de uma melhor compreensão da patogênese da doença, suas formas de apresentação clínica e histopatológicas, objetivando diagnóstico e tratamento precoces, numa tentativa de melhorar a qualidade de vida e sobrevida desses pacientes. A análise genética é útil, entretanto de difícil disponibilidade na prática clínica.