



17º 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: Jéssica Figueiredo Dantas 1, Regina Helena Guedes Mota Mattar 1, Letícia Helena Caldas Lopes 1, Karina Lucio de Medeiros 1, Cecilia Micheletti 1, Ramiro Anthero de Azevedo 1

Resumo: Objetivo(s) A Colestase Intra-hepática Familiar Progressiva (PFIC) envolve um grupo heterogêneo de doenças hereditárias, autossômicas recessivas, caracterizadas por doença hepática colestática crônica, sem anormalidades estruturais hepatobiliares. São descritas seis principais mutações que dão origem a Colestase Intra-hepática Familiar Progressiva, sendo a PFIC 3, a única que apresenta GGT elevada. O objetivo deste artigo é descrever o caso de uma paciente com uma mutação em homozigose do gene TJP2, PFIC tipo 4, que apresentam manifestações hepáticas e extrahepáticas. Método Trata-se de um relato de caso realizado por meio de revisão do prontuário e discussão dos métodos diagnósticos, evolução e manejo da doença baseados em revisão de literatura sobre o tema. Resultados Paciente, sexo feminino, 10 meses, filha de pais não consanguíneos, previamente hígida com bom ganho pômdero-estatural e desenvolvimento, a qual iniciou quadro de colestase aos 50 dias de vida, sem acolia e colúria, acompanhado de distúrbio de coagulação. Apresentava nos exames iniciais elevação de transaminases e fosfatase alcalina com GGT normal, aumento dos níveis de LDL e triglicerídeos com valor diminuído de HDL, acidose metabólica, hipofosfatemia, hiperparatireoidismo secundário a hipovitaminose D e USG abdominal normal. Após investigação ampla negativa para as principais causas de colestase neonatal, realizado teste genético o qual identificou uma mutação em homozigose do gene TJP2, correspondente a PFIC tipo 4. Na evolução a lactente apresentou déficit pômdero-estatural e prurido cutâneo, necessitando de suporte nutricional com suplementação de TCM e maltodextrina na dieta, reposição de vitaminas lipossolúveis e uso contínuo de bicarbonato de sódio, fosfato tricálcio, ácido ursodesoxicólico e rifampicina. conclusão(ões) A PFIC deve ser sempre suspeitada em pacientes com história clínica de colestase de origem indeterminada quando excluídas as causas mais comuns. A Mutação do gene TJP2 levando a PFIC 4 ainda é um tema pouco explorado pela literatura, pouco sabendo-se a respeito inclusive do espectro de manifestações clínicas correlacionados a doença. Apesar de ser uma doença rara, possui prognóstico desfavorável, portanto o diagnóstico precoce faz-se necessário para adequado manejo terapêutico, assim como um maior conhecimento sobre a patologia é imprescindível e poderá impactar no desenvolvimento de novas terapêuticas e, dessa forma, proporcionar maior sobrevida para estes pacientes.