



# 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: Identificada Nova Mutação Do Gene Myo5B Que Caracteriza A Forma Tipo 6 ? Relato De Caso

**Autores:** Irene Kazue Miura 1,2, Débora Lizandra Carneiro Kirchner 1,2, Eliene Novais Oliveira 1,2, Paula Sachetim Marçal Rigo 1,2, Aline Falleiros de Freitas 1,2, Analice Almeida Andrade 1,2, Daianny Silveira Barbosa 1,2, Luisa Maria de Morais Holanda 1,2, Ohanna Guerra Barbalho 1,2, Paloma Emanuella de Jesus Fernandes 1,2, Adriana Porta Miche Hirschfeld 1,2, Cristian Barbieri Victoria Borges 1,2, Renata Pereira Sustovich Pugliese 1,2, Vera Lúcia Baggio Danesi 1,2, Gilda Porta 1,2

**Resumo:** Objetivo(s) Apresentar o caso de uma paciente com diagnóstico de colestase intra-hepática familiar progressiva (PFIC) do tipo 6 por mutação em duas variantes, em heterozigose, no gene MYO5B. Mutações deste gene foram descritas previamente na doença de inclusão microvilositária que se caracteriza por diarreia grave de início no período neonatal. Recentemente também foram descritos casos de colestase persistente, recorrente ou transitória, porém sem diarreia. Método Relato de caso. Resultados B.R.B., sexo feminino, 4 anos e 8 meses, nascida de parto cesárea, com 38 semanas de idade gestacional, pesando 3.500 g e medindo 47,5 cm. História materna de 2 abortos e polidrâmnio e hipertensão durante a gestação. Pais não consanguíneos. Iniciou com icterícia ao nascimento e colúria e hipocolia fecal com um mês de vida. Evoluiu com prurido desde os 4 meses de idade e flutuação da icterícia. No exame físico inicial, aos 2 meses, verificado peso de 4.480 g (escore Z >-2 e -2 e < p5 e estatura < p5) e prurido persistente. Detectada deficiência de IGF1 = 19 (44-356). Recebe ácido ursodeoxicólico e colestiramina. Últimos exames: TGO 31(32)/ TGP 21 (33)/ GGT 9 (20)/ FA 532 (335)/ BT 0,27 e BD 0,18/ albumina 4,1/ INR 0,98. conclusão(ões) Nos casos de colestase intra-hepática progressiva associada à GGT normal ou baixa, uma vez descartados os genótipos mais comuns (PFIC 1, 2 e 3), a mutação do gene MYO5B deve ser lembrada, pois pode corresponder a 20% dos casos.