



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE GASTROENTEROLOGIA PEDIÁTRICA

Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

Trabalhos Científicos

Título: Relação Da Mutação Do Gene Serpina 1 Com Hepatopatia Da Fibrose Cística

Autores: Raquel de Castro Siqueira Togni 1, Gabriel Hessel 1, Antonio Fernando Ribeiro 1, Carmen Silvia Bertuzzo 1

Resumo: Objetivo(s) Existem ainda poucos estudos que abordam a avaliação genética dos pacientes portadores de fibrose cística e que evidenciem a relação entre algum gene específico e a presença de hepatopatia crônica. Atualmente o gene mais estudado é o gene Serpina 1. Este trabalho justifica-se pela prevalência da fibrose cística e a possibilidade de confirmar um fator de risco para uma evolução potencialmente fatal da mesma, permitindo uma avaliação mais completa, além de tratamento mais precoce dos pacientes com hepatopatia crônica. Método Estudo retrospectivo e transversal por meio de análise de prontuários de pacientes com fibrose cística atendidos em um centro de referência. Foram incluídos todos os pacientes matriculados no serviço cujo diagnóstico final foi de FC e excluídos os pacientes que não realizaram a pesquisa do gen serpina. Os pacientes foram divididos em 2 grupos: Grupo A, pacientes com doença hepática e grupo B, sem doença hepática. A doença hepática foi considerada presente quando houvesse um ou mais dos seguintes critérios: 1. Fígado de consistência aumentada ou sinais de hipertensão portal no exame físico; 2. Alteração ultrassonográfica (sinais ecográficos de hipertensão portal e/ou borda romba e/ou heterogeneidade do parênquima hepático e/ou aumento da ecogenicidade periportal); 3. Exame histológico evidenciando cirrose biliar focal ou cirrose multilobular. Esses critérios somente foram considerados quando houvesse exclusão de outras doenças que podem levar à hepatopatia crônica. A estatística adotada para verificar a associação de hepatopatia crônica e presença do gen serpina foi o teste do Qui Quadrado ou exato de Fischer. Resultados Foram incluídos 60 pacientes. A média de idade de início da apresentação da hepatopatia foi 11,33 anos, variando de 4 a 21. Os critérios para o diagnóstico de doença hepática foram: 4 pacientes com diagnóstico confirmado por biopsia hepática; 2 pacientes com aumento de consistência do fígado e exame ultrassonográfico alterado; 4 pacientes com presença de sinais de hipertensão portal (ascite e/ou varizes esofágicas e/ou HDA por varizes) e 9 pacientes com alguma alteração ultrassonográfica descrita acima. Dos pacientes com FC, 8 apresentaram a mutação no gene Serpina 1 (alelo S ou Z) sendo que 3 fazem parte do Grupo A e 5 do Grupo B. O teste de Fischer foi considerado sem significância entre os grupos ($p > 0,05$). conclusão(ões) Não foi evidenciada relação entre a mutação no gene serpina 1 e o desenvolvimento de hepatopatia nos pacientes com fibrose cística.