



# 17º CONGRESSO BRASILEIRO DE GASTROENTEROLOGIA PEDIÁTRICA

## Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

### Trabalhos Científicos

**Título:** Impacto Do Estudo Molecular Na Evolução Da Colestase Intra-Hepática Progressiva

**Autores:** GILDA PORTA 1,4, Flavia Piazzon 2, Wagner Antonio da Rosa Baratela 3, Irene Kazue Miura 1,4, Adriana Porta 1,4, Renata Pereira Sustovich Pugliese 1,4, Vera Lucia Baggio Danesi 1,4, Eliene Novais Oliveira 1,4, Paula Rigo 1,4, Cristian Victoria Borges 1,4

**Resumo:** Objetivo(s) INTRODUÇÃO e OBJETIVOS: A colestase intra-hepática progressiva (PFIC) abrange atualmente 6 tipos de doenças do transporte hepatocanicular da bile. São doenças genéticas autossômicas recessivas, que na maioria das vezes, cursam com colestase e prurido nos primeiros anos de vida. A GGT é normal nos tipos 1,2,4,5,6 e elevada somente no tipo 3. O objetivo deste estudo foi analisar o impacto das diferentes mutações na evolução clínica de pacientes com PFIC. Método Análise retrospectiva de 21 crianças com PFIC confirmadas por estudo molecular e acompanhadas num hospital terciário entre 2012 e 2018. Foram analisados os seguintes dados: idade, gênero, sintomas, laboratório, análise molecular, histopatológico e desfecho clínico. Resultados Os tipos de PFIC foram: PFIC 1 (n=3;14,3%), PFIC 2 (n=5; 23,8%), PFIC 3 (n=8; 38,1%), PFIC 4 (n=4; 19%), PFIC 6 (N=1; 4,8%). Dados demográficos: Idade (mediana) na apresentação foi 1;6 anos (0,12 - 17 anos), sendo 13 F (62%) / 8 M (38%), consanguinidade em 5(23,8%), prematuridade (<36 sem) 1 caso (4,8%). Seis pacientes (28,%) eram assintomáticos com apenas alteração persistente de enzimas hepáticas. Achados clínicos: icterícia (n=13;62%); prurido (n=17;81%), diarreia persistente (n=3;14,3%), falência hepática (n=7;33,3%), colelitíase (n=2;9,5%). Quatro pacientes (n=4; 19%) apresentaram colestase neonatal. Biópsia hepática realizada em 19 casos mostrou ductopenia (n=5; 26,3%), cirrose (n=12; 57,1%). A análise genética molecular mostrou mutações em homozigose em 8(38%) casos e 13(62%) em heterozigose. EVOLUÇÃO: Oito (38,1%) crianças foram submetidas a transplante hepático intervivos, sendo que 7/8 (87,5%) apresentavam mutações em homozigose 3 ABCB11; 2 ATP8B1; 2 TJP2. Duas crianças apresentavam variantes em homozigose ABCB4 e ABCB11 e estão na fila do transplante. Dez pacientes estão em seguimento, sendo 1 ATP8B1, 6 ABCB4, 2 TJP2 e 1 MyO5B. Oito recebem rifampicina, 1 colestiramina e 6 ácido ursodesoxicólico, mantendo-se assintomáticos. Uma criança (TJP2 em homozigose) foi submetida a diversão biliar. conclusão(ões) Este estudo mostrou uma grande diversidade genética nas colestases intra-hepáticas progressivas. A presença de homozigose nos genes ABCB4e ABCB11e ATP8B1 pode ser um indicativo de pior prognóstico comparado aos pacientes com heterozigose nestes ou em outros genes.