



Trabalhos Científicos

Título: Pfic Tipo 2 Associada À Pfic Tipo 4 – Relato De Caso

Autores: LILIAN HELENA POLAK MASSABKI (UNICAMP), LARISSA BASTOS ELOY DA COSTA (UNICAMP), ADRIANA MARIA ALVES DE TOMMASO (UNICAMP), MARIA ÂNGELA BELLOMO BRANDÃO (UNICAMP), ROBERTA VACARI DE ALCÂNTARA (UNICAMP), GABRIEL HESSEL (UNICAMP)

Resumo: INTRODUÇÃO A colestase intra-hepática familiar progressiva (PFIC) é causada por defeitos em transportadores hepatobiliares, em seu regulador FXR e nas junções do epitélio hepático. É dividida em tipos de 1 a 6, sendo sua real incidência desconhecida, porém estimada em 1/50000 a 1/100000 nascidos vivos. Neste relato, é apresentada uma criança com colestase intra-hepática de aparecimento no primeiro ano de vida, cujo teste molecular detectou duas variantes patogênicas, compatíveis com PFIC tipo 2 e tipo 4. DESCRIÇÃO DO CASO Paciente feminina, apresentou icterícia colestática no 1º mês de vida, sem acolia ou colúria. Pais são primos de 3º grau. Exames do início da investigação: AST 348U/L, ALT 279U/L, GGT 65U/L, bilirrubina total 8,34mg/dL, bilirrubina direta 6,43mg/dL, RNI 1,98, albumina 4,3g/L, alfafetoproteína 11533ng/mL. Posteriormente o RNI foi para 1,06 após uso de vitamina K. Dosagem de alfa-1-antitripsina normal e sorologias (CMV, herpes, sífilis, rubéola, toxoplasmose e hepatites A, B e C) negativas. A primeira biópsia com 5 meses teve como laudo síndrome colestática de padrão lobular, moderada fibrose portal, intensa transformação gigantocelular de hepatócitos e infiltrado inflamatório com eosinófilos. Evoluiu com baixo ganho pñdero-estatural, esplenomegalia, fígado de consistência endurecida e prurido intenso. Fez nova biópsia 6 meses após, com alterações compatíveis com hepatopatia crônica de padrão biliar, intensa ductopenia, em fase de transformação nodular multifocal e com transformação gigantocelular de hepatócitos. O estudo molecular revelou duas variantes distintas para PFIC: uma variante patogênica em homozigose no gene TJP2 e outra variante provavelmente patogênica em heterozigose no gene ABCB11. DISCUSSÃO e CONCLUSÃO Neste relato de caso, o estudo genético apresentou uma condição até então não relatada em literatura. Apesar da mutação no gene ABCB11 ocorrer em heterozigose, acredita-se que seja interessante considerar a possibilidade de pior evolução clínica dessa paciente, talvez relacionada a maior grau de colestase intra-hepática.