



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome Colestática Associada À Mutação No Gene Usp53

**Autores:** GABRIELA DE ARAUJO CORAZZA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), LETÍCIA DE FREITAS SANTANA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), THAÍSA WECKERLIN MENDES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), DEYDSON RENNAN ALVES SOARES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), ROBERTTA KELLY MARQUES FERREIRA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), ANA GABRIELA DE OLIVEIRA NICOLELA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), REGINA SAWAMURA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), MARIA INEZ MACHADO FERNANDES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO)

**Resumo:** INTRODUÇÃO: A colestase é uma manifestação comum da disfunção hepatobiliar e metabólica neonatal, afeta aproximadamente 1:2.500 recém-nascidos. Dentre as diversas etiologias, estima-se que as doenças genéticas correspondam a 25-50% dos casos. RELATO DE CASO: Lactente, 8 meses, masculino, iniciou icterícia, colúria, hipocolia fecal e prurido aos 5 meses. História neonatal sem achados significativos. Consanguinidade parental de terceiro grau. Exame físico: icterícia, discreta hepatomegalia e escoriações superficiais em pele. Laboratório: anemia, aumento de TGO/BD, GamaGT normal. Ultrassonografia normal, biópsia hepática evidenciou hepatite crônica com transformação nodular. Painel genético para colestase: identificado variante em homozigose no gene USP53. Atualmente em seguimento ambulatorial, utilizando ácido ursodesoxicólico e colestiramina, apresentando melhora clínica do prurido e da colestase. DISCUSSÃO: A colestase intra-hepática familiar progressiva (PFIC) é um grupo de doenças hereditárias autossômicas recessivas em que ocorrem mutações nos genes envolvidos na formação canalicular da bile. Muitos desses genes têm papel na formação do citoesqueleto e junções firmes, responsáveis por transportadores de componentes formadores da bile, dentre eles a USP53 (Ubiquitin-specific protease 53). Em células ciliadas cocleares, essa proteína foi encontrada nas junções TJP1 e TJP2, daí a ocorrência de perda auditiva progressiva em alguns pacientes. No fígado, a perda da função da USP53 está associada à doença hepática colestática com GGT normal, pois representa uma proteína crítica para ancorar o citoesqueleto de células adjacentes. Interrupção dessas junções pode produzir doença colestática progressiva pela presença de componentes biliares no espaço intersticial, com inflamação e fibrose associada. A colestase ocorre em qualquer idade, da infância a adolescência, sendo geralmente leve. Embora o prurido possa ser importante, responde a tratamento farmacológico. CONCLUSÃO: O paciente em questão tem apresentado evolução favorável. Não se sabe até que ponto tal desordem é progressiva, sendo que alguns achados sugerem que a colestase possa ser recorrente, devendo os pacientes manter rigoroso monitoramento.