



05 A 07 DE
JUNHO DE 2024

Centro de Convenções Senac
Rua do Passeio, 495 - Centro - São Luís - MA, 65015-350



Trabalhos Científicos

Título: Colestase Intra-Hepática Familiar Progressiva Tipo 2: Um Relato De Caso

Autores: JULIANA GODOY CABRAL (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), JENNYFFER DE LIMA ANDRADE (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), ALINE FALLEIROS DE FREITAS (HOSPITAL MENINO JESUS), DAYANNE LARA NASCIMENTO DE MELO AMÉRICO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), ÉRICA RODRIGUES MARIANO DE ALMEIDA REZENDE (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA-MINAS GERAIS-BRASIL)

Resumo: Colestase é desafio diagnóstico no recém nascido e lactente jovem, sugerindo doenças de rápida progressão com necessidade de célere intervenção. Sinais clínicos: icterícia, acolia fecal, colúria, prurido devem ser analisados com cautela e prontamente investigados. Doenças infecciosas, metabólicas, tóxicas, defeitos estruturais, síndromes genéticas são parte do rol de possibilidades, demandando propedêutica especializada e atendimento em níveis terciário a quaternário de assistência em saúde. Colestase intrafamiliar progressiva (PIFIC) é grupo heterogêneo de patologias autossômicas recessivas relacionadas a mutações em genes do sistema de transporte hepatocelular envolvidos na formação da bile. PIFIC 1 e 2 manifestam-se nos primeiros meses de vida, 3 mais tardiamente. Colestase com gama-glutamyltransferase sérica (GGT) normal na PIFIC 1 e 2 chamam atenção ao diagnóstico. "1 mês e 20 dias, masculino com irritabilidade e vômitos há 3 semanas; acolia e colúria há 10 dias; icterícia há 7 dias. Sem outras queixas. Bom estado geral, ativo, icterico 3+/4+, sem outras alterações. Abdome sem visceromegalias. Pais consanguíneos. Gestação sem intercorrências, parto vaginal, boas condições. Triagens neonatais normais. Laboratorial: Bilirrubinas aumentadas (direta acima de 1). Enzimas teciduais elevadas (10 x valor referência), GGT normal. Albumina e TAP normais. Sorologias negativas. Exames de imagem abdominal normal. Doenças metabólicas descartadas. Biópsia: arquitetura laminar e lobular distorcida, proliferação de ductos biliares, hiperplasia de células de Kupffer. Painel genético colestase familiar: mutação Gene ABCB 11, homocigose. Diagnóstico: PIFIC 2, aos 6 meses de idade. Mantém prurido intratável, baixo ganho ponderal e desenvolvimento neuropsicomotor com discreto atraso. Atualmente em lista de espera para transplante de fígado. ""PIFIC 2 caracteriza-se por alterações do fluxo biliar, colestase e sintomas associados. Achados histológicos podem sugerir atresia de vias biliares (AVBEH), porém GGT normal pode refinar investigação. Diagnóstico definitivo é possível com painel genético, muitas vezes não acessíveis para maioria da população. Icterícia persistente, acolia, colúria, baixo peso, prurido intratável com rápida evolução para insuficiência hepática são observados. Causas habituais de colestase devem ser descartadas e AVBEH sempre excluída. Ainda permanece desafiador para centros menores a investigação avançada sendo necessário o referenciamento, especialmente pela possibilidade de transplante hepático. Acompanhamento interdisciplinar é mandatório e o suporte nutricional importante. Colestase neonatal é urgência pediátrica e diagnóstico assertivo norteia condutas necessárias particularmente nas doenças passíveis de correção cirúrgica. PIFIC 2 é doença rara e GGT normal no paciente colestático pode levantar suspeição diagnóstica. Painel genético, nem sempre é acessível, mas necessário para definição e estabelecimento de condutas.