



19º CONGRESSO BRASILEIRO DE
Gastroenterologia e
Hepatologia Pediátricas
19º CONGRESSO BRASILEIRO DE
Nutrologia Pediátrica
2º SIMPÓSIO DE
Suporte Nutricional
Pediátrico
São Luís - MA

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 Tipo 3 (Pfic 3): Relato De Caso De Dois Irmãos

Autores: DAYSE DO VALLE OLIVEIRA (HUJM), MARCOS DOUGLAS MARQUES RODRIGUES (HUJM), LUCAS FIGUEIRA ANDRADE (HUJM)

Resumo: A Colestase Intra-hepática Familiar Progressiva (PFIC) é uma condição genética rara que pode causar sintomas desde a infância. Seus subtipos resultam de variantes em diferentes genes relacionados ao transporte hepatocelular. A PFIC 3 é associada a variante no gene ABCB4 (ATP binding cassette subfamily B member 4, OMIM 171060). Manifestações clínicas, em geral, incluem icterícia e prurido. Outros subtipos de PFIC e variantes genéticas foram identificados, em alguns pacientes sem diagnóstico genético. Não há tratamento estabelecido, apenas controle dos sintomas e novas terapêuticas ainda em estudo.(1,2)"Relatar o caso de dois irmãos com hepatopatia crônica e diagnóstico tardio de PFIC 3 após teste genético."Relato de caso"O primeiro paciente, masculino, idade atual 22 anos; diagnóstico de hipertensão portal, varizes de esôfago e hiperesplenismo aos 16 anos, enzimas hepáticas teciduais pouco elevadas e GGT elevada cerca de 10 vezes o valor de normalidade, biópsia hepática A1 F4. Atualmente com seguimento irregular com icterícia há pelo menos 1 ano. A segunda paciente, feminino, 19 anos, história de icterícia a partir dos 12 anos com piora durante a gestação aos 17 anos, hipertensão portal com varizes esofágicas e hiperesplenismo. Os pacientes são irmãos e sem consanguinidade dos pais. Ambos tratados por equipes diferentes com corticóide (prednisona) e imunomodulador (azatioprina), apesar de autoanticorpos negativos e eletroforese de proteínas normais, com pobre resposta. Realizaram extensa investigação etiológica sendo positivo apenas o teste genético com a presença da variante ABCB4 em heterozigose, classificada como de significado incerto. Apesar da heterozigose simples, apresentam igualmente doença progressiva com indicação de transplante hepático. "A identificação das variantes genéticas é importante para o diagnóstico e adequado manejo do paciente, especialmente aqueles com hepatopatia de etiologia incerta, considerando a grande variedade genética e de manifestações clínicas das colestatases familiares.