



1º CONGRESSO BRASILEIRO DE
Gastroenterologia e
Hepatologia Pediátricas
1º 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: Apresentação Clínica Atípica De Colestase Intra-Hepática Familiar Progressiva (Pfic) Na Infância: Relato De Caso

Autores: BRENDA LEAL MOURA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR EDGARD SANTOS/ UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA), THAILA BRANDÃO DE CASTRO ARAÚJO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR EDGARD SANTOS/ UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA), ANNA LUIZA REND DE LIMA COSTA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR EDGARD SANTOS/ UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA), CLARISSA PANETO SULZ (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR EDGARD SANTOS/ UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA), BÁRBARA CLARICE SILVA CARMO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR EDGARD SANTOS/ UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA), DÉBORA LARISSA MONTARROYOS LEITE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR EDGARD SANTOS/ UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA), CIBELE DANTAS FERREIRA MARQUES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR EDGARD SANTOS/ UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA), TAINARA QUEIROZ OLIVEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR EDGARD SANTOS/ UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA)

Resumo: Colestase intra-hepática familiar progressiva (PFIC) é um grupo de doenças genéticas autossômicas recessivas, caracterizadas por colestase crônica, sem alterações estruturais hepatobiliares¹. Corresponde a 10-15% das colestases neonatais e dos transplantes de fígado em crianças. São conhecidos 12 subtipos, de acordo com mutação genética². "S.C.F., 9 anos, masculino, iniciou quadro de distensão abdominal, acolia fecal e icterícia, aos 7 anos de idade, após síndrome gripal. Admitido em unidade hospitalar, sarcopênico, com ascite volumosa e esplenomegalia. Exames laboratoriais com anemia, plaquetopenia, elevação de bilirrubina direta, aminotransferases e enzimas canaliculares. Afastadas causas de doença hepática crônica como, doença de Wilson, Hepatite autoimune, Deficiência de alfa-1 antitripsina e Hepatites virais. Ultrassom abdominal evidenciou hepatoesplenomegalia com sinais de hepatopatia crônica, moderada ascite. Tomografia computadorizada abdominal com ascite moderada e hepatoesplenomegalia, circulação colateral portossistêmica, veia porta de calibre normal, sem dilatação das vias biliares intra-hepáticas. Endoscopia digestiva alta mostrou varizes de esôfago; Colangiopancreatografia (CPRM) sem alterações estruturais em vias biliares. Biópsia Hepática com cirrose estabelecida e intensa colestase, sem doença biliar obstrutiva. Realizado EXOMA, sendo detectada uma variante em homozigose, patogênica, no gene ABCB4, compatível com diagnóstico de PFIC 3. Iniciou uso de ácido ursodeoxicólico, espironolactona, reposição de vitaminas lipossolúveis e suporte nutricional. A despeito destas medidas, ascite se manteve de difícil controle, com repetidos episódios de peritonite e evoluiu para insuficiência hepática, sendo submetido a transplante hepático aos 8 anos de idade e segue com boa evolução. ""Colestase é a principal característica da PFIC, sendo comum icterícia, hipocolia fecal e hepatoesplenomegalia. Na PFIC3, os sinais de colestase surgem no primeiro ano de vida, podendo iniciar tardiamente na infância³, como neste paciente. Prurido costuma ser sintoma muitas vezes debilitante⁴, no entanto não foi visto neste relato. Neste caso, os sintomas iniciais foram secundários à cirrose biliar e à hipertensão portal, com ascite de difícil controle e complicações infecciosas, o que não é achado comum na apresentação desta doença. Metade dos pacientes são transplantados em torno dos 7,5 anos de idade⁵, dado este que se equipara a idade em que paciente relatado foi para o transplante. Trata-se de um caso de PFIC 3, diagnosticado com hipertensão portal e cirrose, cuja apresentação inicial de ascite e ausência de prurido, que difere da evolução habitual das colestases familiares, pode ter atrasado o diagnóstico. Novas terapias têm sido propostas como inibidores dos transportadores ileais dos ácidos biliares, para mudar o prognóstico destas doenças. No entanto é essencial incluir PFIC no diagnóstico diferencial de doenças hepáticas crônicas sem etiologia.