



Trabalhos Científicos

Título: Colestase Intra-Hepática Progressiva Familiar Tipo 3 Confirmada Por Exame Genético

Autores: JOANNA PAOLA BONINI NUNES (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO), ANDIARA SAVIAN (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO), RAQUEL BORGES PINTO (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO), ANA REGINA LIMA RAMOS (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO), BEATRIZ JOHN DOS SANTOS (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO), ARIANE NÁDIA BACKES (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO), VALENTINA OLIVEIRA PROVENZI (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO), OSVALDO ALFONSO PINTO ARTIGALÁS (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO), MARCIA ANDREA DE OLIVEIRA SCHNEIDER ()

Resumo: Introdução: Colestase progressiva intra-hepática familiar (PFIC) é uma doença genética que ocorre devido a defeitos nos genes envolvidos na secreção biliar. Nas PFICs tipos 1 ou 2 a gama-glutamil transferase (GGT) é baixa, diferentemente da PFIC tipo 3 que a GGT é elevada. O quadro clínico é caracterizado por icterícia na primeira infância, hepatosesplenomegalia, prurido intratável grave e retardo de crescimento. Poucos casos foram descritos no Brasil. Descrição do caso: Menina, 4 anos, encaminhada para investigar prurido desde um ano de idade, episódios de colúria e acolia. Pais não consanguíneos. Ao exame: bom estado geral, icterícia, fígado endurecido, palpável 3cm abaixo RCD. Exames laboratoriais: TGO: 236 U/l, TGP: 124 U/l, GGT: 353 U/l, FA: 1004 U/l, BT 2,8mg/dL BD 1,4 mg/dL, Colesterol 174mg/dL, HDL 15 mg/dL, LDL 133mg/dL, Triglicerídeos: 144 mg/dl, TP: 70, 25-OH-vitamina D: 19,4ng/ml, vitamina E: 4.7mg/L. Ecografia abdominal: fígado aumentado com ecogenicidade heterogênea. Sorologias para hepatites virais, autoimune, alfa-1 antitripsina sérica, cobre em urina de 24 horas e avaliação oftalmológica foram normais. Biópsia hepática: hepatite crônica moderada com cirrose. Iniciado acompanhamento nutricional e uso de ácido ursodesoxicólico. Realizado painel genético para colestase crônica confirmou colestase intra-hepática progressiva familiar tipo 3. A melhora do prurido foi temporária, sendo necessário ajuste da dose de Ursacol e iniciado Colestiramina. Devido à persistência do prurido e baixa estatura, a paciente foi encaminhada ao Serviço de transplante hepático. Discussão e conclusão: Descrevemos um caso de menina encaminhada para investigação de colestase crônica que, sem tratamento adequado que resultou em baixo ganho pondero-estatural, associado à má-absorção de vitaminas lipossolúveis. Após ampla investigação, definiu-se o diagnóstico de PFIC tipo 3 através de exame genético. Infelizmente, o encaminhamento foi tardio e a paciente já apresentava cirrose. Transplante hepático está indicado para pacientes com doença hepática avançada e/ou com prurido intratável, como no caso descrito.