

Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Diagnóstico De Colestase Intra - Hepática Recorrente Benigna 2

Autores: YANE MORAIS (HEC), TAINA CAROSO (HEC), AMANDA OLIVEIRA (HEC), JULIA SANTOS (HEC), RAIMUNDO BANDEIRA (HEC)

Resumo: A Colestase Intra-Hepática Recorrente Benigna (BRIC) é uma patologia rara, de caráter autossômico recessivo, caracterizado por episódios intermitentes de icterícia e prurido. Entre estes episódios o paciente pode permanecer assintomático durante meses ou até anos. Escolar, 8 anos, sexo feminino, comparece a unidade com icterícia e prurido. Tinha relato de episódios semelhantes anteriores, de caráter intermitente, iniciado aos 6 meses de vida, e até a admissão em abril/2024 sem diagnóstico definitivo. Realizou duas biópsias hepáticas (2016 e 2022) que evidenciaram hepatite aguda com colestase associada. Iniciou o tratamento e medidas anti-colestáticas, porém devido a persistência do quadro e relato de consanguinidade entre genitores, apesar de negar doenças hepáticas entre os membros da família, foi optado por realizar painel molecular para investigação de colestase hereditária. Em maio/2024 menor foi diagnosticada com variante de significado incerto em homozigose no gene ABCB11, com localização cromossômica em 2q31.1. A mutação em homozigose no gene ABCB11, caracteriza mau funcionamento do gene BSEP que codifica a proteína hepática da membrana canalicular BSEP ATP-dependente, localizada no cromossomo humano 2, sua alteração compromete o transporte canalicular de sais biliares conjugados para o canalículo biliar, levando a colestase. Essa mutação está associada a BRIC2 e colestase intra-hepática familiar progressiva tipo 2 (PIFIC2). O que diferencia estas duas patologias é que na primeira a colestase é episódica e na segunda não. Essas duas condições raras justificam a elevação sérica de sais biliares e gama glutamil transferase (GGT) sérica normal, sendo diferenciadas somente pela clínica. As mesmas podem progredir para cirrose e os pacientes portadores destas doenças também apresentam risco aumentado para tumores hepatobiliares, sendo assim é necessário rastreamento para hepatocarcinoma e colangiocarcinoma. Após análise clínica, laboratorial e realização de painel molecular o paciente da unidade foi diagnosticado com BRIC2, sendo possível fornecer o melhor tratamento e acompanhamento com hepatologista