Gastrenterologia, Nutrição e Hepatologia | Casuística / Investigação

CO-057 - (20SPP-9596) - COLESTASE INTRA-HEPÁTICA FAMILIAR PROGRESSIVA – EXPERIÊNCIA DE UMA UNIDADE DE GASTRENTEROLOGIA E HEPATOLOGIA

Maria Filomena Cardosa[1]; Sofia Bota[2]; Sara Nóbrega[2]; António Pedro Campos[2]; Filipa Santos[2]; Helena Flores[2]; Isabel Afonso[2]; José Cabral[2]

1 - Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal; 2 - Unidade de Gastrenterologia e Hepatologia Pediátrica - Área da Mulher, Criança e Adolescente, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal

Introdução e Objectivos

A colestase intra-hepática familiar progressiva (PFIC) constitui uma das principais causas de colestase em idade pediátrica. De acordo com a clínica, padrão de GGT, características histológicas e defeito genético, são divididas em 5 grupos – PFIC 1-5. O fenótipo é variável, evoluindo inexoravelmente para doença hepática crónica fibrosante. O tratamento médico, para além de ácido ursodesoxicólico, incluiu suporte nutricional, controlo sintomático e da hipertensão portal. Em casos selecionados pode ser considerada a derivação biliar interna/externa e o transplante hepático (TRH).

Metodologia

Caracterizar a apresentação e evolução dos doentes com PFIC atualmente seguidos num hospital nível III. Estudo retrospetivo e observacional tendo sido analisadas variáveis demográficas, clínicas, laboratoriais, terapêutica e evolução.

Resultados

Foram analisados oito casos: um tipo 1, dois tipo 2, um tipo 3, um tipo 5 e três sem diagnóstico conclusivo. A idade mediana no início dos sintomas foi de 5 meses. A maioria apresentava prurido grave, icterícia e hepatomegália. Analiticamente, todos apresentavam elevação das transaminases, dos sais biliares séricos e hiperbilirrubinémia conjugada (mediana 2,7 mg/dL). A GGT encontrava-se aumentada nos doentes com PFIC 3 e 5 e normal nos casos de PFIC 1 e 2. Três casos evoluíram com hipertensão portal, um com hemorragia de varizes esofágicas. Dois necessitaram de TRH urgente por insuficiência hepática aguda e um foi submetido a derivação biliar por prurido refratário e fibrose.

Conclusões

A PFIC é uma doença heterogénea rara que deve ser considerada no diagnóstico diferencial de colestase. Trata-se de uma doença crónica progressiva com grande impacto na qualidade de vida e complicações potencialmente graves, podendo necessitar de TRH.

Palavras-chave : colestase intra-hepática familiar progressiva, icterícia, prurido, transplante hepático