

## **EP-57 - (59) - DOENÇA HEPÁTICA POLIQUÍSTICA**

Costa Rs<sup>1</sup>; Gonçalves B<sup>1</sup>; Rebelo Ai<sup>1</sup>; Ferreira A<sup>1</sup>; Gonçalves R<sup>1</sup>

### **1 - Hospital de Braga - Serviço de Gastrenterologia**

Introdução: A doença hepática poliquística é uma doença genética que geralmente se manifesta em contexto da doença renal poliquística, mas pode aparecer isoladamente, representado cerca de 7% de todos os casos de poliquistose hepática. Caso Clínico: Uma doente de 56 anos foi referenciada ao serviço de Gastrenterologia devido a dispepsia e enfartamento pós-prandial. A endoscopia digestiva alta mostrava abaulamento do corpo gástrico sugestivo de compressão extrínseca e a ecografia abdominal múltiplos quistos hepáticos. O estudo adicional com ressonância magnética mostrou hepatomegalia (23cm) com múltiplos quistos simples (acima de 20) de várias dimensões (3-98mm) sem envolvimento da via biliar intrahepática e apenas alguns quistos corticais renais. O estudo laboratorial mostrou função hepática conservada. O estudo genético identificou uma nova mutação em heterozigotia do gene PRKCSH e permitiu o diagnóstico de doença hepática poliquística isolada autossómica dominante. A doente permanece em seguimento há 2 anos apresentando apenas enfartamento que melhora com pequenas refeições e uso de procinéticos. Os quistos hepáticos apresentam dimensões estáveis. Discussão: O diagnóstico é considerado quando existem mais de 20 quistos no fígado. Caso exista história familiar, basta um 1 ou 4 quistos, se menos ou mais de 40 anos de idade, respetivamente. Apenas uma minoria dos doentes com doença hepática poliquística isolada apresentam sintomas e complicações sérias devido à expansão do fígado e compressão de órgãos adjacentes. Os sintomas mais comuns são a distensão abdominal, desconforto e saciedade precoce e, subsequentemente perda ponderal e anorexia. Na doença avançada as complicações possíveis são as relacionadas com os quistos (hemorragia, ruptura ou infeção) e, se os quistos comprimirem os vasos, hipertensão portal. O tratamento consiste na redução do tamanho dos quistos através de drenagem percutânea ou fenestração laparoscópica. No caso de doença hepática terminal, o transplante hepático deve ser considerado.