Comunicação em Poster

EP-26 - DOENÇA HEPÁTICA CRÓNICA COLESTÁTICA DE CAUSA INVULGAR.

Carolina Chálim Rebelo[1]; Margarida Flor De Lima[1]; José Renato Pereira[1]; Nuno Nunes[1]; Ana Catarina Rego[1]; Vera Costa Santos[1]; Nuno Paz[1]; Maria Antónia Duarte[1]

1 - Hospital do Divino Espirito Santo de Ponta Delgada, EPE

A doença hepática colestática é responsável por lesão hepática progressiva e eventualmente de insuficiência hepática. A etiologia subjacente nem sempre é evidente e são, por vezes, necessários vários anos até ao diagnóstico definitivo.
A propósito apresenta-se o caso de uma doente do sexo feminino, com 55 anos, seguida em consulta de Gastrenterologia desde os 48 anos por alterações das provas hepáticas (com citocolestase). Apresentava, desde há cerca de 20 anos, episódios recorrentes de dor abdominal, tipo cólica nos quadrantes superiores do abdómen, associado a prurido. Sem outras queixas de registo. Dos antecedentes pessoais salienta-se: colecistectomia por litíase vesicular, sem melhoria clínica; duas gestações, coincidentes com agravamento clínico e laboratorial, nomeadamente maior intensidade da dor abdominal e aparecimento de icterícia, com aumento das transaminases e Gama Glutamiltransferase. Durante o seguimento pela Gastrenterologia foram excluídas causas autoimunes, metabólicas e virais. A biópsia hepática foi considerada normal. Após 5 anos de investigação em consulta de Gastrenterologia, os testes genéticos confirmaram tratar-se de colestase intra-hepática familiar progressiva (PFIC), por mutação do gene ABCB4 que codifica a proteína MDR3. Atualmente medicada com ácido ursodesoxicólico.
As PFIC manifestam-se fenotipicamente de formas distintas. Importa, assim, considerar a sua exclusão quando a primeira investigação etiológica não é conclusiva.