

5 COLESTASE NUM DOENTE JOVEM: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Cardoso MF, Branco JC, Anapaz V, Rodrigues CG, Carvalho R, Horta D, Martins A, Reis J

Apresentamos o caso de um doente de 39 anos, caucasiano, saudável até Junho de 2014, altura em que iniciou um quadro de dor abdominal, icterícia e colúria, motivo pelo qual foi internado no Serviço de Gastrenterologia do nosso Hospital. Analiticamente destacava-se um padrão de citocolestase (AST 170, ALT 570, FA 186, GGT 699 UI/L e bilirrubina total 6 mg/dL).

Realizou ecografia abdominal complementada por TC, que mostraram dilatação das vias biliares intra-hepáticas à esquerda e da via biliar principal, com posterior identificação de cálculo de 4mm no colédoco proximal por CPRM. Realizou CPRE, com esfínterectomia, extracção do cálculo e colocação de prótese plástica. Apesar da melhoria progressiva do padrão de citocolestase (AST, ALT, FA e GGT), registou-se um aumento da bilirrubina total (máximo 23 mg/dL) e directa, que se mantiveram elevadas durante várias semanas, mesmo após nova CPRE com remoção de lama biliar. Foram excluídas hepatites virais, auto-imunes e doenças metabólicas incluindo doença de Wilson, défice de α 1-antitripsina, hemocromatose e porfirias. A biópsia hepática mostrou lesão hepatocelular aguda em regressão. Foi admitido nesta altura o diagnóstico de hepatite tóxica a agente não identificado. Repetiu mais tarde ecografia abdominal, que documentou presença de hepatolitíase no segmento II e bÍlis espessa na vesícula biliar. Optou-se pela realização de colecistectomia laparoscópica em Outubro de 2014. Atendendo à idade inferior a 40 anos, hepatolitíase e história familiar de litíase vesicular na irmã, foi assumido o diagnóstico de *Low phospholipid-associated cholestasis (LPAC)*, tendo iniciado terapêutica com ácido ursodesoxicólico. O estudo genético identificou mutações nos genes ABCB11 e ABCB4, que estão implicados em doenças colestáticas como a colestase induzida por fármacos e a LPAC. Actualmente encontra-se assintomático, com normalização das provas hepáticas e discreta redução dimensional do cálculo intra-hepático. Consideramos que a relevância deste caso reside na difícil abordagem diagnóstica e na raridade da doença descrita.

Serviço de Gastrenterologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca