

CO-001 - PREVALÊNCIA DA MUTAÇÃO DO GENE ABCB4 EM DOENTES COM COLELITÍASE SINTOMÁTICA ANTES DOS 30 ANOS DE IDADE

Catarina Gouveia¹; Flávio Pereira²; Margarida Flor De Lima³; António Banhudo²; Maria Antónia Duarte³; Ana Berta Sousa⁴; Alexandre Ferreira¹; Joana Nunes¹; Marília Cravo¹

1 - Hospital Beatriz Ângelo, Loures, Portugal; 2 - Hospital Amato Lusitano, Castelo Branco, Portugal; 3 - Hospital do Divino Espírito Santo, Ponta Delgada, Portugal; 4 - Hospital Santa Maria, Lisboa, Portugal

INTRODUÇÃO: A síndrome *Low phospholipid-associated cholestasis and cholelithiasis* (LPAC) caracteriza-se por colelitíase sintomática recorrente em adultos jovens, estando associada a mutações do gene ABCB4/MDR3. O **objetivo** deste estudo foi avaliar a prevalência de mutações do gene ABCB4 em doentes com colelitíase sintomática antes dos 30 anos.

MÉTODOS: Estudo prospetivo transversal multicêntrico desde Jan/2017 com doentes com colelitíase sintomática antes dos 30 anos, de 3 centros hospitalares. Recolhidos dados demográficos e clínicos, e pesquisada mutação do gene ABCB4 recorrendo a sequenciação de DNA de nova-geração.

RESULTADOS: Incluídos 25 doentes, 76% mulheres, idade média de início de sintomas $22,8 \pm 5$ anos (min 11). As manifestações clínicas mais frequentes foram cólica biliar em 32% dos doentes (n=8), coledocolitíase em 28% (n=7), e colecistite aguda em 16% (n=4). Oito doentes (32%) tinham história familiar de colelitíase complicada. Onze doentes (44%) tiveram recorrência de sintomas biliares após colecistectomia. Dos 16 doentes que preenchiam critérios para LPAC, foram encontradas mutações do gene ABCB4 em 6 (1 homozigotia, 5 heterozigotia combinada). Houve uma tendência para associação entre a presença de mutação e história familiar de colelitíase complicada ($p=0,006$). Em 4 doentes foi encontrada a mesma mutação no familiar de 1º grau. Nove doentes começaram terapêutica com ácido ursodesoxicólico, sem recidiva de sintomas biliares com exceção de 1 doente com recidiva de coledocolitíase (doente com critérios clínicos de LPAC mas sem mutação).

CONCLUSÃO: Observámos uma prevalência de mutações do gene ABCB4/MDR3 de 24% em doentes com colelitíase sintomática antes dos 30 anos, o que realça a importância desta entidade, muitas vezes subdiagnosticada e com terapêutica eficaz na prevenção de complicações, nesta população.