

4 LITÍASE VESICULAR E ALTERAÇÃO DAS PROVAS HEPÁTICAS EM DOENTE JOVEM

Palmela C., Nunes J., Costa Santos M., Madureira R., Valentim M.H., Cravo M.

Doente do sexo masculino, 19anos, colecistectomizado aos 14anos por litíase vesicular complicada. História familiar de tio paterno com doença de Wilson e irmã de 17anos com litíase vesicular e alteração das provas hepáticas. Enviado à consulta por alteração das provas hepáticas. À observação, IMC 22kg/m². Laboratorialmente bilirrubina total/conjugada 1,68/0,53mg/dL (valor referência(VR) <1.10/0.2), aspartato aminotransferase (AST) 57U/L (VR 15-37), alanina aminotransferase (ALT) 171U/L (VR 12-78), gama-glutamilttransferase (GGT) 241U/L (VR 15-85). Cobre sérico e urinário de 24h normais, ceruloplasmina sérica 15,4mg/dL (VR 20-60), alfa1-antitripsina normal. Estudo do ferro, auto-imunidade e serologias virais negativos. Ecografia abdominal sem alterações. Para exclusão de colangiopatia, realizou colangioRM sem alterações significativas. Biópsia hepática revelou ligeira fibrose portal/periportal e esboço de pequenos septos e infiltrado inflamatório linfoplasmocitário, aspetos inespecíficos mas compatíveis com hepatite crónica ligeira. Pesquisa de cobre (método da Rodanina) negativa e doseamento de cobre no tecido hepático normal (59 mic/gr). Perante a história familiar de D. Wilson, foi pedida a sequenciação do gene ATP7B, sem alterações. Pela associação com litíase em idade jovem, foram estudadas causas raras de alteração das provas hepáticas. Fez estudo genético do gene ABCB4 que revelou heterozigotia para as mutações *missense* 148G>A (exão 4) e 2564A>T (exão 21), consideradas patogénicas. Iniciou terapêutica com ácido ursodesoxicólico (AUDC) 750mg id, verificando-se normalização das provas hepáticas (AST 24U/L, ALT 45U/L, GGT 26U/L). Nos últimos anos tem se verificado um aumento do alerta clínico para o amplo espectro de doenças por mutação no gene ABCB4. Os autores apresentam um caso de um indivíduo jovem, com necessidade de colecistectomia precoce e história familiar de litíase vesicular e alteração das provas hepáticas em que se confirmou a presença de mutações no gene ABCB4, enquadrando-se no espectro do *low phospholipid associated cholestasis syndrome* (LPAC). O tratamento atempado com AUDC permite evitar evolução para formas graves, incluindo cirrose hepática.

Hospital Beatriz Ângelo, Loures