

CO-037 - CARACTERIZAÇÃO NÃO-INVASIVA DA FIBROSE HEPÁTICA EM DOENTES COM DÉFICE DE ALFA-1-ANTITRIPSINA

Vítor Magno Pereira¹; Rui Gaspar²; Carolina Simões³; Mónica Garrido⁴; Dalila Costa⁵; Mário Bento-Miranda⁶; Flávio Pereira⁷; Mafalda Sousa⁸; Sara Santos⁹; Joana Carvão¹; António Oliveira¹; Goreti Faria¹; Vítor Teixeira¹⁰; Maria Sucena¹¹; Cristina Santos¹²; Joana Gomes¹³; Joana Lages¹⁴; Gil Gonçalves¹⁵; Ilídio Abreu¹⁶; Sónia Freitas¹⁷; Sofia Carvalhana³; Helena Cortez-Pinto³; Luís Jasmins¹; Rodrigo Liberal¹⁸; Guilherme Macedo¹⁸

1 - Serviço de Gastrenterologia, Centro Hospitalar do Funchal, Madeira; 2 - Serviço de Gastrenterologia, Centro Hospitalar de São João, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3 - Serviço de Gastrenterologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa; 4 - Serviço de Gastrenterologia, Centro Hospitalar do Porto, Porto; 5 - Serviço de Gastrenterologia, Hospital de Braga, Braga; 6 - Serviço de Gastrenterologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra; 7 - Serviço de Gastrenterologia, Hospital Amato Lusitano, Castelo Branco; 8 - Serviço de Gastrenterologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, Gaia; 9 - Serviço de Gastrenterologia, Centro Hospitalar Lisboa Central, Lisboa; 10 - Serviço de Pneumologia, Centro Hospitalar do Funchal, Madeira; 11 - Serviço de Pneumologia, Centro Hospitalar de São João, Porto; 12 - Serviço de Pneumologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa; 13 - Serviço de Pneumologia, Centro Hospitalar do Porto, Porto; 14 - Serviço de Pneumologia, Hospital de Braga, Braga; 15 - Serviço de Pneumologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra; 16 - Serviço de Patologia Clínica, Centro Hospitalar do Funchal, Madeira; 17 - Centro de Investigação, Centro Hospitalar do Funchal, Madeira; 18 - Serviço de Gastrenterologia, Centro Hospitalar de São João, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto

Introdução e Objetivos: A deficiência de alfa-1 antitripsina(DA1AT) é uma doença autossómica codominante associada a doença hepática e pulmonar nos adultos. A associação entre doença hepática crónica(DHC) e homozigotia para o alelo Z mutante(PiZZ) está bem estabelecida, no entanto, não é clara a contribuição de outros genótipos na patogénese da DHC.

Métodos: Estudo multicêntrico, transversal, caso-controlo, incluindo adultos com DA1AT acompanhados nos Serviços de Pneumologia de nove hospitais(3/12 hospitais excluídos por <5 utentes). Os dados referentes à função pulmonar e radiologia foram colhidos retrospectivamente. Dados clínicos, analíticos e da rigidez hepática(LS), medida por elastografia transitória (ET,Fibroscan), foram colhidos após admissão ao estudo. Definida fibrose hepática significativa(FHS) por $LS \geq 7,1$ kPa. Os controlos foram recrutados de um estudo epidemiológico prospectivo na população adulta portuguesa.

Resultados: Avaliados 218 adultos com DA1AT e 201 controlos, incluindo 59 PiZZ, 113 heterozigotos PiZ(55 MZ, 54 SZ, 3 MheerlenZ, 1 ZQ0s), 21 PiS(10 SS, 11 MS), 15 portadores PiMmalton/PiMpalerma e 10 outros. Não existiram diferenças significativas entre casos e controlos em idade, IMC, consumo de álcool, lípidos séricos ou CAP. Os casos apresentaram níveis de ALT, AST e GGT significativamente mais elevados($p < 0,0001$).

A LS foi $5,2 \pm 1,5$ kPa nos controlos e $6,1 \pm 5,9$ kPa na DA1AT ($p = 0,026$) sendo mais elevada nos PiZZ($7,2 \pm 4,8$ kPa) e heterozigotos PiZ($6,0 \pm 7,2$ kPa). Detectada FHS em 17,4%(38/218) da DA1AT. A prevalência específica de genótipo foi: PiZZ 36%(21/59), PiZ- 12% (13/113), PiMmalton/PiMpalerma 20%(3/15) e portadores de PiS 5% (1/21), $p = 0,001$. FHS associou-se significativamente($p < 0,05$) ao sexo masculino, IMC, ALT, AST, GGT, FA, albumina, plaquetas, INR, CAP, glicémia e diabetes.

Conclusão: Para além do PiZZ, a heterozigotia PiZ está associada ao desenvolvimento de FHS. Os nossos resultados sugerem ainda que outras variantes raras poderão promover também a FHS. Análises séricas não são preditivas de FHS, destacando a necessidade de utilizar outros métodos não invasivos nesta população.