



## CC-001 - MICRODELEÇÃO 17Q12: UMA ETIOLOGIA RARA DE COLESTASE INTRA-HEPÁTICA

Tânia Carvalho<sup>1</sup>; Dalila Costa<sup>1</sup>; Dália Fernandes<sup>1</sup>; Margarida Gonçalves<sup>1</sup>; Pedro Antunes<sup>1</sup>; Andreia Guimarães<sup>1</sup>; João Pereira<sup>1</sup>; Raquel Gonçalves<sup>1</sup>

1 - Hospital de Braga

**Caso clínico.** Mulher de 34 anos, com antecedentes de litíase vesicular e coledocolitíase recorrente, colecistectomizada aos 18 anos. Desde então, analiticamente com colestase persistente (fosfatase alcalina no máximo 6 vezes o limite superior do normal e Gama-GT no máximo 10 vezes o limite superior do normal). Do estudo etiológico, anticorpo anti-neutrófilo e anticorpo anti-musculo liso com título 1/80 e restante estudo analítico negativo, incluindo estudo genético de colestase intra-hepática benigna recorrente (ABCB4, ATP8B1, ABCB11, NR1H4, TJP2). A colangiografia por ressonância magnética revelou doença poliquística renal, sem alterações estruturais hepáticas ou das vias biliares. Realizada biópsia hepática que mostrou colestase canalicular, com dano hepatocitário misto. Durante o segundo trimestre da gravidez, aos 32 anos, desenvolveu diabetes gestacional e colestase intra-hepática da gravidez (com elevação máxima dos ácidos biliares de 325  $\mu\text{mol/L}$  e necessidade de indução do parto com 35 semanas de gestação). No pós-parto, foi estabelecido o diagnóstico de diabetes mellitus tipo 2 insulino-dependente e Doença de Graves. O filho recém-nascido foi encaminhado para estudo genético, por doença poliquística renal e macrocefalia, que revelou uma microdeleção 17q12, no gene HNF1B, que posteriormente foi identificado na doente.

**Discussão** O síndrome da microdeleção 17q12 é caracterizado por uma combinação de diferentes patologias, sendo as mais comuns a diabetes mellitus tipo MODY 5, alterações estruturais renais e alterações neuropsiquiátricas. Este é um caso de uma causa genética rara de colestase intra-hepática de início na vida adulta, sendo esta a primeira manifestação da síndrome. Descrevemos também a litíase vesicular e coledocolitíase como uma possível manifestação desde síndrome, até então não associada.