

COLESTASE INTRA-HEPÁTICA FAMILIAR PROGRESSIVA DO TIPO 1 (PFIC1)



O que é? A colestase intra-hepática familiar progressiva (PFIC) é composta por doenças hereditárias raras que afetam a formação e o transporte de bile dentro do fígado. Atualmente existem 6 tipos identificados. No PFIC 1 há evolução progressiva da doença, levando à falência hepática antes da idade adulta. Afeta 1:50.000 a 100.000 nascidos vivos.

Qual é a causa? No PFIC1 ocorre mutação do gene ATP8B1, que codifica um transportador de fosfolípidos (tipo de gordura necessária para emulsificação da bile) no canalículo biliar, levando ao acúmulo de ácidos biliares responsáveis pela lesão das células do fígado. Esta mutação ocorre também em outros órgãos.

Quais os sintomas? Sinais clínicos de colestase tais como fezes claras, urina escura, olhos e pele amarelados (icterícia) e prurido aparecem nos primeiros meses de vida. O prurido intenso atrapalha a rotina diária de vida e o sono da criança e leva à escoriações e infecções da pele. Distúrbios nutricionais ocorrem por baixa absorção de vitaminas e gorduras levando ao retardo de crescimento. Ocorre aumento progressivo do tamanho do fígado e do baço. Ao contrário da PFIC 2 e 3, na PFIC1 aparecem manifestações extra-hepáticas que incluem diarreia crônica, inflamação do pâncreas (pancreatite), tosse crônica e surdez sensorial.

Como diagnosticar? A suspeita clínica é feita pela presença de icterícia e/ou prurido persistente. Laboratorialmente, os níveis séricos da enzima gamaglutamil transferase (GGT) e colesterol são normais ou pouco elevados e os níveis de ácidos biliares estão bem elevados. O diagnóstico é confirmado através do teste genético. Trata-se de uma doença autossômica recessiva, existindo probabilidade de 25% de transmissão da PFIC 1 em irmãos de portadores da doença.

Qual o tratamento?

- Suporte nutricional e suplementação de vitaminas lipossolúveis
- Ácido ursodeoxicólico pode ser aventada para prevenir lesão hepática (não costuma ser eficaz)
- Controle farmacológico do prurido
- Tratamento cirúrgico: derivação biliar (diminui a quantidade de bile tóxica e substâncias que causam prurido) que deve ser realizada precocemente e transplante hepático na insuficiência hepática terminal
- Novos medicamentos estão sendo testados.

Procure sempre um hepatologista.

**#NÃO
AMARELE**

tudosobrefigado.com.br