

# COLESTASE INTRA-HEPÁTICA FAMILIAR PROGRESSIVA TIPO 2 (PFIC2)



**Colestase intra-hepática familiar progressiva** significa um grupo heterogêneo de condições patológicas, raras, que afetam o fígado e determinam icterícia no primeiro ano de vida. Há vários subtipos com defeitos gênicos específicos e neste grupo de distúrbios crônicos, com diferentes quadros clínico-laboratoriais, está incluído o PFIC tipo 2. Trata-se de uma **condição hereditária**, autossômica recessiva na qual foram identificadas, no cromossomo 2 (2q24), mutações do gene ABCB11. Esse gene funciona como um transportador dos sais biliares dos hepatócitos. Quando presentes as mutações genéticas haverá acúmulo de ácidos biliares nas células hepáticas e, conseqüentemente, lesão progressiva. É também conhecida pela denominação “deficiência de BSEP” (*Bile Salt Export Pump*).

Do **ponto de vista clínico**, o início das manifestações é nos primeiros meses de vida, através de **icterícia, urina escura, fezes claras, e prurido intermitentes**. Geralmente em poucos anos há progressão da doença com aumento do fígado e do baço, cirrose, insuficiência hepática grave e/ou, alguns casos, para carcinoma hepatocelular. O gene é expresso apenas nas células hepáticas, por isso não há manifestações da doença fora do fígado. A condição **ocorre igualmente em ambos os sexos e já foi descrita em crianças de todas as raças**.

Em **relação ao laboratório** são características da PFIC2 a atividade normal da enzima gama-glutamil transferase (GGT) e a elevação dos níveis de ácidos biliares no soro. Aminotransferases (ALT/AST) e alfa-feto proteína costumam estar elevadas. Ultrassonografia revela na vesícula biliar, ocasionalmente, cálculos biliares, mas o restante da via biliar extra-hepática apresenta-se normal. Estudos imunohistoquímicos revelam ausência de BSEP na membrana dos hepatócitos.

O **diagnóstico** é confirmado pela **testagem genética** e diagnóstico pré-natal pode ser sugerido quando houver sugestão de afetados na família.

O **tratamento** deve **ser iniciado precocemente**. O ácido ursodesoxicólico, embora largamente utilizado para prevenir o dano hepático, é paliativo. O tratamento clínico para controle do prurido é realizado com rifampicina com resultados modestos. Há possibilidade de cirurgia de “desvio da bile” para reduzir as queixas. Mas cerca de 50% dos casos irão necessitar de transplante hepático.

Mas não se esqueça: apenas o médico pode avaliar, diagnosticar e indicar o melhor tratamento para cada caso. Procure sempre um Hepatologista!

**#NÃO  
AMARELE**

[tudosobrefigado.com.br](http://tudosobrefigado.com.br)