



## RECIDIVA DE PFIC TIPO 2 APÓS TRANSPLANTE HEPÁTICO

Romeres, S G B; Trevizoli, N C; Watanabe, A L C; Obeid, E J; Jorge, F M F; Figueira, A V F; Campos, P B; Diaz, L G G; Cajá, G; Ullmann, R F B; Oliveira, C A M D

### INTRODUÇÃO

A colestase intra-hepática familiar progressiva tipo 2 (PFIC tipo 2) é uma doença autossômica recessiva rara, causada por mutações no gene ABCB11, que codifica a proteína BSEP (bomba excretora de sais biliares).

A doença pode evoluir para hepatopatia avançada na infância ou na adolescência, constituindo uma indicação de transplante hepático. Há descrição de raros casos de recidiva após o transplante.

Diante do contexto clínico de colestase com GGT normal foi aventada a possibilidade da recidiva da PFIC tipo 2. A biópsia hepática evidenciou presença de colestase intraparenquimatosa e canalicular, leve inflamação parenquimatosa e balonização dos hepatócitos, sem sinais histológicos de rejeição aguda ou obstrução de via biliar. Na complementação com análise imunohistoquímica, foi evidenciado expressão preservada de BSEP no polo biliar dos hepatócitos, porém sem substrato para avaliação da funcionalidade da proteína.

### CASO CLÍNICO

Paciente do sexo masculino, 21 anos, em acompanhamento desde o nascimento com quadro clínico sugestivo de PFIC tipo 2. Evoluiu com ataxia, dismetria e disartria, secundários a grave deficiência de vitamina E (acentuada colestase). Foi submetido a transplante hepático em Fevereiro de 2018.

A análise do explante foi compatível e teste genético confirmou PFIC tipo 2. Apresentou boa evolução inicial, com melhora do quadro neurológico.

No entanto, houve interrupção da melhora motora após 1 ano de transplante, além de queda dos valores séricos de vitamina E que haviam normalizado. Posteriormente cursou com prurido, alteração de transaminases e bilirrubinas, mas mantendo GGT normal (cerca de 3 anos após o transplante). Exames de imagem sem alterações vasculares ou biliares.

### DISCUSSÃO

A acentuada colestase e prurido, em vigência de níveis normais de GGT, foram os primeiros sinais da recidiva. A biópsia do enxerto, com ausência de sinais de rejeição aguda e presença de colestase intra-hepática foi concordante.

Em muitos casos previamente relatados, houve bom controle com otimização da imunossupressão e uso de corticóide. Na literatura, ressalta-se a ocorrência de anticorpos anti-BSEP do enxerto (recorrência com expressão fenotípica semelhante à doença original, mas de etiologia aloimune). O paciente em questão foi submetido a pulsoterapia e aumento de imunossupressão oral, e vem apresentando boa resposta clínica e laboratorial.

### REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Jara, Paloma et al. Recurrence of bile salt export pump deficiency after liver transplantation. *New England Journal of Medicine*, 2009. Prusinskas B et al. Cholestasis After Pediatric Liver Transplantation-Recurrence of a Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis Phenotype as a Rare Differential Diagnosis: A Case Report. *Transplant Proc.* 2017.