

P 1934**LPAC syndrome: a propósito de um caso**

Rafaela Fenalti Salla; Laura Cereser Albanese; Luiza Haendchen Bento; Gustavo Adolpho Moreira Faulhaber - HCPA

Introdução: Low-phospholipid-associated cholelithiasis syndrome, ou LPAC syndrome, é uma forma peculiar de colelitíase intra-hepática que acomete adultos jovens e se associa a variações no sequenciamento do gene ABCB4/MDR3. É mais comum em mulheres e manifesta-se com colelitíase recorrente e sintomática. Objetivo: Relatar um caso de LPAC syndrome atendido em hospital escola de Porto Alegre em 2015. Métodos: Revisão de prontuário e da literatura. Relato do caso: Paciente feminina, 45 anos, previamente hígida, sem uso de medicações contínuas, apresentava internação recente por pancreatite aguda sem etiologia definida. Na ocasião, ecografia de vias biliares sem cálculos e colangiressonância magnética com achado de dilatações das vias biliares intra-hepáticas e pequenas áreas de estenose. Realizada investigação de causas auto-imunes, todas negativas. Um mês após, consultara novamente por dor abdominal em hipocôndrio direito, dessa vez sem alteração em enzimas pancreáticas. Relatava que a irmã apresentava pancreatite de repetição sem achado de litíase biliar. Repetida ecografia de abdome que sugeria litíase intra-hepática recidivante. Iniciou o uso de ácido urso-desoxicólico e foi submetida à colicistectomia, com biópsia hepática transoperatória cujo anatomo.patológico revelou parênquima hepático dentro da normalidade. Sequenciamento genético para o gene ABCB4/MDR3 revelou mutação potencialmente patogênica no éxon 8. Discussão/Conclusão: LPAC é uma síndrome infrequente e corresponde a um pequeno grupo de pacientes com doença biliar sintomática. Cursa com bile pobre em fosfolípidos e consequentemente com alto poder litogênico. Os pacientes tipicamente são jovens ao diagnóstico, possuem doença biliar recorrente após colicistectomia e à ecografia de abdome apresentam focos hiperecogênicos sugestivos de litíase intra-hepática. O diagnóstico é sugerido por achados em exames de imagem e firmado através do sequenciamento genético do gene ABCB4. O tratamento é realizado com ácido urso-desoxicólico, colicistectomia para pacientes com litíase biliar sintomática e desobstrução da via biliar ou hepatectomia parcial naqueles com dilatação intra-hepática muito sintomática. Uma vez diagnosticada, o tratamento deve ser prontamente iniciado para prevenir a ocorrência ou recorrência da síndrome clínica e suas complicações. Unitermos: LPAC; Low-phospholipid-associated cholelithiasis; Colelitíase