

37 OSTEOARTROPATIA HIPERTRÓFICA EM GÊMEOS COM COLESTASE INTRAHEPÁTICA FAMILIAR DO TIPO 1

Gonçalves C (1), Ferreira S (2), Ferreira S (2), Estanqueiro P (3), Lopes AI (1), Gonçalves I (2)

Introdução: A Doença Hepática Crónica (DHC) associa-se, por vezes, a doença óssea de etiologia multifactorial, incluindo deficiências nutricionais e interferência com o normal *turnover* ósseo. A Osteoartropatia Hipertrófica (OH) é uma doença rara caracterizada pela associação de artrite, inflamação do periósteo e baqueteamento digital. A sua patogénese é desconhecida, mas os mediadores inflamatórios parecem estar envolvidos. A associação com a DHC, particularmente nas crianças, foi escassamente reportada, podendo a transplantação hepática (TRH) levar à sua melhoria. Os autores descrevem os casos de dois gémeos com Colestase Intrahepática Familiar Progressiva do Tipo 1 (PFIC-1) e OH. **Caso Clínico:** Apresenta-se o caso de 2 irmãos gémeos monozigóticos com o diagnóstico de PFIC-1 estabelecido pela investigação de colestase neonatal. O estudo genético revelou uma nova mutação no gene ATP8B1 (*missense* c.697 Gly233Arg). Apresentavam manifestações sistémicas exuberantes, nomeadamente prurido grave, diarreia aquosa e desnutrição. Ambos foram submetidos a cirurgia de diversão biliar aos 2 anos. Dada a cirrose progressiva, bem como a hipertensão portal e a desnutrição, foram propostos para TRH aos 4 anos. Seis meses depois desenvolveram quadro de poliartrite com edema dos cotovelos e joelhos, com deformidade em flexo. Um dos doentes apresentava também envolvimento dos tornozelos, dedos das mãos e punhos. As radiografias mostraram reacção periosteal grave, incluindo na diáfise dos ossos longos. A velocidade de sedimentação era de 86 e 78 mm. Os marcadores de *turnover* ósseo (PTH, cálcio, fosfato e magnésio) estavam normais. Feita exclusão de Síndrome hepatopulmonar. Dois meses depois foram submetidos a TRH com melhoria das lesões ósseas.

Conclusões: A raridade desta associação (PFIC e OH) bem como o envolvimento ósseo coincidente no tempo nos 2 irmãos gémeos foi um importante desafio diagnóstico. Apesar da fisiopatologia desta entidade permanecer por esclarecer, realça-se o facto de ter melhorado com a TRH.

(1) Unidade de Gastrenterologia Pediátrica, HSM-CHLN, CAML (2) Unidade de Transplantação Hepática, HPC-CHUC (3) Unidade de Reumatologia Pediátrica, HPC-CHUC