

Introducción

La colestasis intrahepática familiar progresiva (CIFP) se refiere a un grupo heterogéneo de trastornos autosómicos recesivos de la infancia donde se altera la formación de bilis y presentan colestasis de origen hepatocelular.

El 15% de las indicaciones de trasplante hepático pediátrico es por colestasis intrahepática familiar progresiva (CIFP), de las cuales hay 3 tipos. La tipo 1 (PFIC1) y tipo 2 (defecto de BSEP), son debidas a mutaciones en el gen ATP8B1 y ABCB11 respectivamente y se caracterizan por tener GGT normal.

Objetivos

- Describir las características clínicas e histológicas, de 8 pacientes que consultaron en nuestra institución desde febrero de 2012 a febrero de 2014 .
- Determinar el grado de compromiso hepático para realizar trasplante Hepático.

Métodos

Se tomaron los pacientes que remitieron a nuestra institución para valoración desde febrero de 2012 a febrero de 2014 y que debutaron con colestasis en los primeros 3 meses de vida, además tenían GGT normal

Bibliografía

- Evason K, Bove KE, Finegold MJ, Knisely AS, Rhee S, Rosenthal P, Miethke AG, Karpen SJ, Ferrell LD, Kim GE, **Morphologic findings in progressive familial intrahepatic cholestasis 2 (PFIC2): correlation with genetic and immunohistochemical studies.** Am J Surg Pathol. 2011 May;35(5):687-96. doi: 10.1097/PAS.0b013e318212ec87. PMID: 21490445
- Jacquemin E. **Progressive familial intrahepatic cholestasis.** Clin Res Hepatol Gastroenterol. 2012 Sep;36 Suppl 1:S26-35. doi: 10.1016/S2210-7401(12)70018-9.

Resultados

Todos los pacientes venían con diagnóstico de Atresia de Vías Biliares, tenían un patrón colestásico muy marcado, con una GGT menor de 50 mg/dl (normal), prurito, hipertensión portal que se manifestaba por várices esofágicas o hiperesplenismo, No existía mayor compromiso en su estado nutricional.

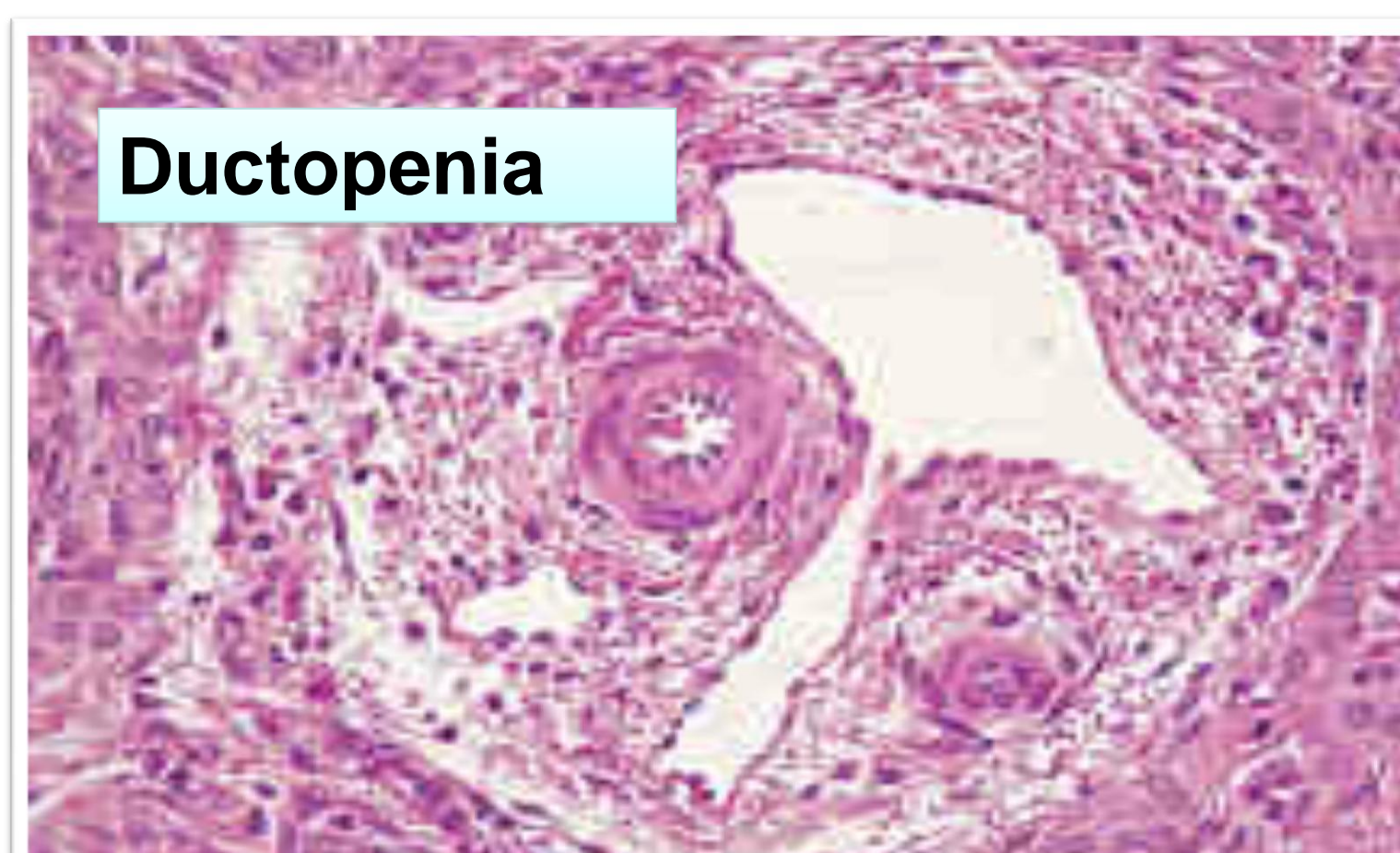
Ninguno de los pacientes tenía otra manifestación clínica como diarrea crónica, hipoacusia o talla baja. Los hallazgos histológicos en la biopsia (de la remisión o de la hepatectomía después del trasplante) consistía en transformación gigantocelular, colestasis intracitoplasmática y formación de puentes de fibrosis. Ninguna muestra reportaba proliferación ductal que es el hallazgo típico de atresia de vías biliares.

En Colombia no contamos con el estudio de inmunohistoquímica para colestasis genética.

7 de los 8 pacientes eran menores de 18 meses. 6 de los 8 pacientes fueron llevados a trasplante hepático, uno de ellos con donante vivo.

Los otros dos pacientes fallecieron por complicaciones hemorrágicas antes del trasplante.

La evolución postrasplante ha sido satisfactoria en todos los pacientes a la fecha.



Ductopenia



Transformación Gigantocelular (TGC)

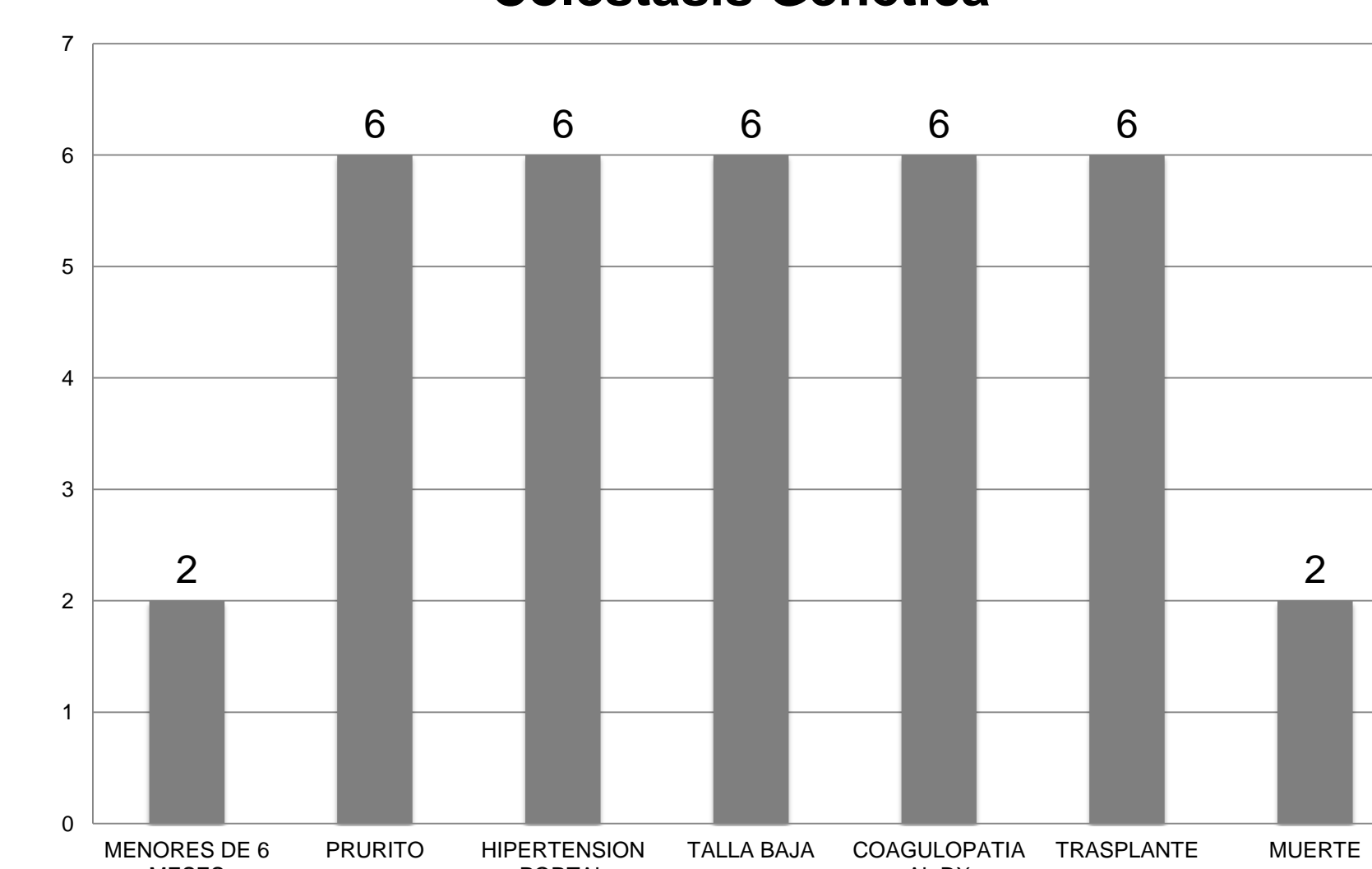
HISTOLOGIA	VALOR (N=8)
FIBROSIS	4
COLESTASIS	8
DUCTOPENIA	0
TGC	2
PROLIFERACION DUCTAL	0

Resultados (cont.)

Características clínicas

CARACTERISTICA CLINICA	VALOR (N=8)
MENORES DE 6 MESES	2
PRURITO	6
HIPERTENSION PORTAL	6
TALLA BAJA	6
COAGULOPATIA AL DX	6
TRASPLANTE	6
MUERTE	2

Cantidad de Casos Estudiados Según Características Clínicas en pacientes con Colestasis Genética



Conclusiones

La Colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 1 (PFIC1) y tipo 2 (defecto de BSEP), tienen GGT normal, y aunque tienen características clínicas similares, hay algunas características como la diarrea crónica, talla baja o hipoacusia que son típicas de PFIC1.

Se diferencian principalmente por la inmunohistoquímica y estudio genético, de los cuales no disponemos en Colombia.

Podríamos deducir que nuestros pacientes tiene un defecto de BSEP, pero para asegurarlo se necesita de los estudios antes mencionados.

Es importante tener en cuenta que aunque la mayoría de las colestasis en menores de 3 meses puede ser debido a atresia de vías biliares, hay un gran grupo de pacientes que no lo son, y ante un paciente con colestasis con GGT normal se debe pensar en una colestasis genética.