

## Protocolo

### *Prevalência da mutação do gene ABCB4 em doentes com colelitíase sintomática antes dos 30 anos de idade*

#### **a. Resumo**

A síndrome *Low phospholipid-associated cholestasis and cholelithiasis* (LPAC) caracteriza-se por um quadro de colelitíase sintomática recorrente em adultos jovens. Está associado a mutações do gene ABCB4/MDR3, que codifica uma proteína que atua como transportador biliar de fosfolípidos. Defeitos na codificação desta proteína diminuem a concentração biliar de fosfolípidos, aumentando assim a litogenicidade da biliar. A definição desta entidade não é consensual mas a maioria dos autores defende que o diagnóstico de LPAC deve ser considerado quando pelo menos duas das seguintes características estão presentes: início dos sintomas antes dos 40 anos de idade; recorrência de sintomas biliares após colecistectomia; presença de focos ecogénicos hepáticos sugestivos de litíase intra-hepática ou lama biliar; história de colestase intra-hepática da gravidez e história familiar de cálculos biliares em parentes de 1º grau. No decurso da doença está descrita a ocorrência de fibrose biliar e cirrose. A resposta clínica à terapêutica com ácido ursodesoxicólico (UDCA) é também característica desta síndrome, tendo-se mostrado eficaz não só na prevenção de recorrências mas também na prevenção de complicações agudas e crónicas da colelitíase. Visto tratar-se de uma doença subdiagnosticada, a sua prevalência permanece desconhecida, embora alguns estudos estimem que representa cerca de 5% dos doentes com colelitíase sintomática. Apesar da maioria dos estudos utilizar os 40 anos como idade limite, alguns autores sugerem que o aparecimento de sintomas antes dos 30 anos parece ser o melhor limiar para distinguir os doentes com LPAC dos doentes com litíase não associada a mutação ABCB4.

Pretendemos com este estudo prospectivo transversal multicêntrico avaliar a prevalência da mutação do gene ABCB4/MDR3 em doentes com história de colelitíase sintomática antes dos 30 anos de idade.