

Colestaza Intrahepatică Familială Progresivă (PFIC)

Ghid informativ pentru asistente
medicale comunitare



Ce este PFIC?

Colestaza intrahepatică
familială progresivă (PFIC)
este o boală genetică rară care
afectează ficatul copiilor.

În această afecțiune, bila nu este eliminată corect
din celulele hepatice și se acumulează în ficat.
În timp, această acumulare produce inflamație și
leziuni hepatice progresive, care pot duce la ciroză și
insuficiență hepatică încă din copilărie.

Boala este moștenită genetic (autosomal recesiv) și
apare aproximativ la 1 din 50.000–100.000 de
nou-născuți.

Semne și simptome care trebuie recunoscute

Prurit (mâncărime severă)

- Este cel mai frecvent și cel mai deranjant simptom.
- Copilul se scarpină constant, inclusiv noaptea.
- Mâncărimea nu se ameliorează prin scărpina.
- Pot apărea leziuni ale pielii din cauza gratajului.
- Determină insomnie, iritabilitate și oboseală.



Scaunele pot fi decolorate sau grase.



Pruritul sever persistent la un copil cu icter trebuie raportat medicului.



Cum se stabilește diagnosticul?

Diagnosticul este pus de medicul specialist (gastroenterolog/hepatolog/pediatru) și include:

- examen clinic
- analize de sânge
- evaluare imagistică (ecografie abdominală)
- uneori biopsie hepatică
- testare genetică (confirmă tipul exact de boală)

Probleme de creștere

- Copilul nu ia în greutate corespunzător.
- Poate avea deficit de vitamine (A, D, E, K)

Abdomen mărit

- Ficatul și splina pot fi mărite.
- Poate apărea distensie abdominală

Icter

- Îngălbenirea pielii și a ochilor.
- Poate persista după perioada neonatală.

Oboseală constantă

- Copil apatic, cu toleranță scăzută la efort

Posibile complicații

Fără tratament și monitorizare adecvată, boala poate evolua către:

- ciroză hepatică
- insuficiență hepatică
- necesitatea transplantului hepatic
- în unele forme, risc crescut de cancer hepatic

Tratamentul este stabilit de medic și poate include:

- medicamente pentru reducerea acizilor biliari
- tratament pentru controlul pruritului
- suplimente cu vitamine
- dietă adaptată
- în cazuri severe, transplant hepatic

Semnale de alarmă – necesită trimitere urgentă către medic

- prurit intens care afectează calitatea somnului
- scaune decolorate
- persistența icterului
- somnolență excesivă
- abdomen foarte mărit
- febră asociată cu stare generală alterată



Referințe bibliografice

1. Davit-Spraul A, Gonzales E, Baussan C, Jacquemin E. Progressive familial intrahepatic cholestasis. *Orphanet J Rare Dis.* 2009;4:1.
2. Bull LN, Thompson RJ Jr. Progressive familial intrahepatic cholestasis. *Clin Liver Dis.* 2018;22(4):657–669.
3. Baker A, Kerkar N, Todorova L, Kamath BM, Houwen RHJ. Systematic review of progressive familial intrahepatic cholestasis. *Clin Res Hepatol Gastroenterol.* 2019;43(1):20–36.
4. Srivastava A. Progressive familial intrahepatic cholestasis. *J Clin Exp Hepatol.* 2014;4(1):25–36.
5. Jacquemin E. Progressive familial intrahepatic cholestasis. *Clin Res Hepatol Gastroenterol.* 2012;36(Suppl 1):S26–S35.
6. Thompson RJ, Arnell H, Artan R, et al. Odevixibat in progressive familial intrahepatic cholestasis: a randomized, placebo-controlled, phase 3 trial. *N Engl J Med.* 2021;384:2111–2121.
7. Gonzales E, Hardikar W, Stormon M, et al. Efficacy and safety of maralixibat in patients with progressive familial intrahepatic cholestasis. *Hepatol Commun.* 2021;5(4):543–553.
8. European Association for the Study of the Liver (EASL). EASL Clinical Practice Guidelines on the management of cholestatic liver diseases. *J Hepatol.* 2009;51(2):237–267.
9. American Association for the Study of Liver Diseases (AASLD). Evaluation of cholestatic liver disease in children: practice guidance. *Hepatology.* 2017;65(1):305–310.



Ipsen Pharma Romania
Grigore Alexandrescu Street, no.59 010626,
S 1. Bucharest, Romania

EUFIC-RO-000007/March 2026

Pentru informații medicale suplimentare puteți folosi adresa: medinfo.ro@ipsen.com

Reacțiile adverse suspectate se pot raporta și către
Ipsen Pharma România SRL

Str. Grigore Alexandrescu, Nr. 59, București, Sector 1.

Telefon: +40 21 231 27 20, Fax: +40 21 231 13 23;

e-mail: pharmacovigilance.romania@ipsen.com