



15º CONGRESSO BRASILEIRO DE
**Gastroenterologia
Pediátrica**

19º CONGRESSO LATINO AMERICANO E
10º CONGRESSO IBERO AMERICANO DE
GASTROENTEROLOGIA, HEPATOLOGIA E NUTRIÇÃO

Centro de Convenções de Natal . RN . Brasil
26 a 29 de março de 2014

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Alagille - Relato De Caso

Autores: MICHELLI REGINA SILVA RODERO; PATRICIA MARTINS LUIZARI ESCOBOZA;
AMANDA DE QUEIROZ ASSIS ANDREOTTI

Resumo: Introdução: A Síndrome de Alagille (SA) é uma doença autossômica dominante, é uma importante causa de icterícia neonatal e colestase em crianças mais velhas. A maioria dos casos de SA é causada por haploinsuficiência gene JAGGED1(JAG1) no braço curto do cromossomo 20 e uma minoria por mutações no gene NOTCH2. A prevalência gira em torno de 1:70. 000, sem predomínio de sexo. A SA é definida clinicamente quando estão presentes 3 das 5 características: colestase crônica, doença cardíaca congênita, vértebra em borboleta, embriotoxon posterior e fácies típicas. Descrição do caso: F.S.S., 02 anos, masculino, com quadro de lesões tipo bolhosas que evoluíam para crostas em todo o corpo há 5 meses, acompanhada de intenso prurido. Apresentava face com formato triangular, hipertelorismo moderado e região de mento pontiaguda, acompanhado de sopro sistólico ejetivo 2+/ 4 +, evidenciado estenose de ramo pulmonar em ecocardiograma, e alteração da função hepática. Devida à tríade apresentada, aventou-se a hipótese de Síndrome de Alagille, feito biópsia hepática, confirmando ductopenia, fechando critérios para tal síndrome. Paciente segue em acompanhamento ambulatorial, com manifestações da colestase controlada. Discussão: Discute-se um caso de Síndrome de Alagille, em uma criança de 2 anos, com critérios diagnósticos como descrito na literatura, com controle parcial dos sintomas de colestase. Conclusão: Apresentado um caso de Síndrome de Alagille, que preenche os critérios diagnósticos descritos na literatura. É um importante diagnóstico diferencial de colestases na infância, visto a necessidade do reconhecimento do quadro clínico a fim de encaminhar para o Serviço de Transplante Hepático.