



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Alagille E Distrofia Muscular De Duchenne: Relato De Uma Associação Casual

**Autores:** MARCELA SEOANE; GABRIEL NUNCIO BENEVIDES; GABRIELLA LIMA DA COSTA; NATÁLIA CANALE PERSON; IRENE KAZUE MIURA; RENATA PEREIRA SUSTOVICH PUGLIESE; VERA LUCIA BAGGIO DANESI; GILDA PORTA

**Resumo:** Introdução: Relatamos o primeiro caso descrito na literatura de concomitância de Síndrome de Alagille (SA) e Distrofia Muscular de Duchenne (DMD). Caso Clínico: F.R.S, 9 anos, sexo masculino, icterícia, colúria e acolia desde os 3 dias de vida. Com os achados iniciais de colestase, “vértebra em borboleta” à radiografia de coluna vertebral, estenose de ramos pulmonares ao Ecocardiograma e facies típica (hipertelorismo ocular, fronte proeminente e queixo pontiagudo) diagnosticamos SA. Aos 5 anos evoluiu com déficit progressivo no desenvolvimento motor, com quedas constantes, dificuldade para subir degraus, e posteriormente levantar-se do chão sem o apoio das mãos (sinal de Gowers positivo). Mantinha CPK elevada. Feito diagnóstico de DMD e iniciada corticoterapia e fisioterapia motora e respiratória. História familiar de irmão falecido aos 20 anos com DMD. Discussão: A Síndrome de Alagille (SA), doença multissistêmica autossômica dominante, envolve fígado, coração, olhos, face, esqueleto e rins. Aproximadamente 96% dos casos são devido a mutações no gene JAG1. O diagnóstico é realizado com 3 de 5 características: colestase (ductopenia), anormalidades cardíacas (mais frequente estenose de ramos da artéria pulmonar), vértebra em borboleta, embriotoxon posterior e facies característica. Já a Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é uma doença ligada ao X, causada por uma mutação no gene DMD, localizado no cromossomo Xp21, que codifica a expressão da proteína distrofina. Sua mutação leva a perda de massa muscular proximal grave, falência cardíaca e respiratória e morte antes dos 30 anos de idade. Conclusão: Descrevemos uma associação casual e até o momento única na literatura entre SA e DMD.