

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Alagille: Relato De Um Caso Com Manifestação Atípica

Autores: THAYSE PACKO CAMPOS (UNICAMP), PATRÍCIA STAMBOVSKY GUIMARÃES BALDANZA (UNICAMP), MARIA ÂNGELA BELLOMO BRANDÃO (UNICAMP), GABRIEL HESSEL (UNICAMP)

Resumo: Introdução: Hemorragia digestiva é rara no início da vida, com aumento dos casos de acordo com a progressão da idade. Doenças hepatobiliares com colestase no período neonatal podem manifestar-se com hemorragia digestiva secundária à deficiência de vitamina K. Entre elas, cita-se a Síndrome de Alagille. Relato de caso: Paciente masculino, prematuro, baixo peso e icterício desde o nascimento, com 1 mês de vida apresentou vômitos e melena. Evoluiu com hematêmese e foi levado ao Pronto Socorro. Observado icterícia, desidratação, irritabilidade, baixo peso e sopro holossistólico, além de estigmas faciais. Exames evidenciaram hemoglobina de 4,7 g/dL, coagulograma incoagulável e colestase (Bilirrubina total 7,01 mg/dL, direta 3,79 mg/dL). Após estabilização, a investigação procedeu-se com avaliação oftalmológica com lâmpada de fenda, demonstrando embriotóxon posterior e alterações de disco óptico (papiledema). Radiografia de tórax sem alterações. Ecocardiograma transtorácico evidenciou estenose de ramos pulmonares e forame oval pérvio. Biópsia hepática apresentava intensa colestase canalicular e intra-hepatocítica, ductopenia focal e transformação gigante-celular de hepatócitos. Os achados foram compatíveis com o diagnóstico de Síndrome de Alagille. Discussão: A síndrome de Alagille é uma doença hereditária decorrente de mutações no gene Jagged1, que envolve diversos órgãos como fígado, coração, olhos, face e esqueleto. Pode manifestar-se com colestase, defeitos cardíacos congênitos principalmente nas artérias pulmonares, vértebras em borboleta, defeitos oftalmológicos, tipicamente embriotóxon posterior e dismorfismo facial. Anomalias vasculares são observadas desde as primeiras descrições e podem ser fator de risco para sangramento. Outras causas decorrem da intensa colestase, que leva à deficiência de vitamina K, ou ser secundário à cirrose. Conclusão: Não há relatos na literatura de sangramento no trato gastrointestinal como manifestação inicial e no período neonatal da síndrome de Alagille. O presente relato é uma forma incomum de apresentação e mostra a importância de suspeita diagnóstica, diante dos casos de colestase neonatal, principalmente em associação com outros achados.