Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Alagille E Hipertensão Intracraniana: Um Relato De Caso

Autores: ANA PAULA MIRANDA MAGALHÃES (INSTITUTO DA CRIANÇA HCFMUSP), REBECA FERNANDES FONSECA (INSTITUTO DA CRIANÇA HCFMUSP), MIRELLA CRISTIANE DE SOUZA (INSTITUTO DA CRIANÇA HCFMUSP), RAFAELLA KAREN MONTERLEI (INSTITUTO DA CRIANÇA HCFMUSP), MARIA TEREZA GUIOTTI (INSTITUTO DA CRIANÇA HCFMUSP)

Resumo: A Síndrome de Alagille (SAG), também conhecida como displasia arterio-hepática, é uma doença autossômica dominante multissistêmica com ampla variabilidade clínica, causada pela mutação de genes: JAG 1 (tipo 1) ou NOTCH2 (tipo 2). Acomete principalmente fígado, coração, esqueleto, olhos e rins. "O presente estudo tem como objetivo relatar um caso de SAG que evoluiu para Hipertensão intracraniana (HI). "HFDF, masculino, 10 meses de idade, pré-termo, parto vaginal, baixo peso, evoluiu com icterícia no 3º dia de vida, com realização de fototerapia por 3 dias. Durante a investigação, identificado aumento de bilirrubina direta (BD), ultrassonografia de abdome e renal com discreta dilatação pielocalicial à esquerda, significativa dilatação ureteropielocalicial à direita, sem achados de atresia de vias biliares. Solicitado demais exames complementares que identificaram: Comunicação interatrial e coluna vertebral com anomalias de desenvolvimento de corpos vertebrais, levando à hipótese de SAG. O diagnóstico foi confirmado com teste molecular (variante no gene JAG1). Por persistência da icterícia, aumento da BD e enzimas canaliculares, com evolução para fezes hipocólicas, optou-se por iniciar ácido ursodeoxicólico. Desde então, paciente apresentou diversas internações, por infecções e hemorragia digestiva alta. Neste último caso, foi diagnosticada também hidrocefalia não comunicante, com sinais de hipertensão intracraniana (fundo de olho com papiledema). Avaliado por equipe de neurocirurgia e optado por derivação ventriculoperitoneal (DVP). Após 1 mês do pós operatório, paciente novamente é internado devido hematêmese, estado subfebril, e ascite, sendo iniciado tratamento por peritonite bacteriana espontânea presumida. Contudo, paciente evoluiu com rebaixamento do nível de consciência e edema importante peri-circuito de DVP com necessidade de exteriorização. Posteriormente, teve piora do estado geral, com necessidade de intubação orotraqueal, insuficiência renal e instabilidade hemodinâmica. Apesar de medidas de ressuscitação, evoluiu a óbito."O diagnóstico da SAG é realizado com a combinação de critérios clínicos, biópsia hepática e com teste molecular. A HI pode estar relacionada à própria mutação JAG1, que exerce importante papel na angiogênese, influenciando na produção de líquido cefalorraquidiano. Observa-se que o paciente, além das características clínicas típicas e da confirmação genética, evoluiu com complicações, hidrocefalia e hipertensão intracraniana, com necessidade de abordagem cirúrgica."O caso apresentado ressalta o importante papel da sinalização NOTCH no desenvolvimento vascular cerebral. Portanto, sua interrupção, como ocorre na SAG, contribui para o desenvolvimento da HI. Devido a sua raridade, o entendimento sobre o manejo dessas condições ainda são restritos, mas observado que a DVP pode proporcionar alívio a longo prazo e prevenir a hipertensão intracraniana.