



19º CONGRESSO BRASILEIRO DE  
Gastroenterologia e  
Hepatologia Pediátricas  
17º CONGRESSO BRASILEIRO DE  
Nutrologia Pediátrica  
2º SIMPÓSIO DE  
Suporte Nutricional  
Pediátrico  
São Luís - MA

05 A 07 DE  
JUNHO DE 2024

Centro de Convenções Senac  
Rua do Passeio, 495 - Centro - São Luís - MA, 65015-350



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Alagille: Casuística De Um Hospital De Referência

**Autores:** ELEONORA DRUVE TAVARES FAGUNDES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), ALEXANDRE RODRIGUES FERREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), MARINA SIMÕES MOREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), GIULIA CORREA FELIPE (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), ADRIANA TEIXEIRA RODRIGUES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS)

**Resumo:** A síndrome de Alagille é uma das causas de colestase no período neonatal e deve sempre ser lembrada. "descrever as características clínicas e desfechos dos pacientes com Síndrome de Alagille em um hospital de referência." estudo retrospectivo, com revisão dos prontuários de 21 pacientes com diagnóstico confirmado da Síndrome. Foram analisadas as características clínicas e os principais desfechos da doença. "61,9% eram do sexo feminino. A mediana de idade de início dos sintomas foi de 0 meses (Q1-Q3 0-2 meses) e do diagnóstico foi 7 meses (Q1-Q3 3-18 meses). A mediana de seguimento dos pacientes foi de 9 anos (Q1-Q3 5-12 anos). Apenas um paciente tinha história de consanguinidade na família. Todos os pacientes analisados tinham fácies típica e apresentavam prurido, sendo que 90,5% com prejuízo das atividades e/ou sono. Icterícia foi relatada em 90,5%, sendo persistente em apenas 9,5%. 57,1% apresentaram acolia fecal, que persistiu em apenas 2 pacientes. 71,4% apresentavam hepatomegalia, 61,9% esplenomegalia, 33,3% manifestações neurológicas, 23,8% xantomias, 14,3% alterações renais. Apenas 3 pacientes tinham exame genético confirmatório. Todos os pacientes apresentavam aumento de enzimas hepáticas, marcadamente GGT (média 27,7 vezes acima do maior valor de referência  $\pm$  27,3). Todos, exceto um paciente, apresentavam aumento significativo de colesterol e triglicérides (média de  $533,63 \pm 85,2$  e  $292,3 \pm 150,4$  respectivamente). Biópsia foi realizada em 52,4% dos pacientes, 72,7% apresentavam ductopenia, enquanto 18,2% apresentavam proliferação ductular. 45,4% apresentavam algum grau de fibrose. Células gigantes estavam presentes em 9,1%. Para controle de prurido, 85,7% dos pacientes utilizaram ácido ursodesoxicólico, com 66,7% efetividade (melhora do sintoma), 76,2% usaram rifampicina, com 62,5% de efetividade, 47,6% usaram colestiramina, com 40% de efetividade, 85,7% consumiram anti-histamínicos, com 11,1% de efetividade e 28,6% fizeram uso de fenobarbital, com nenhum registro de efetividade. Além disso, 90,47% dos pacientes fazem uso de outros medicamentos em geral vitaminas. No que se refere aos desfechos avaliados, 28,6% precisaram de transplante. Ao final do seguimento, 57,1% estavam vivos e com fígado nativo, 4,8% vivo com derivação biliar, 23,8% vivos com transplante hepático e 14,3% evoluíram para óbito, sendo 66,7% por causa relacionada à doença hepática." a Síndrome de Alagille se manifesta precocemente nos primeiros meses de vida sendo o prurido um sintoma universal entre os pacientes, com significativo impacto na qualidade de vida. Os diferentes medicamentos que foram utilizados para o controle do prurido possuem taxas variadas de efetividade, destacando a necessidade de abordagens terapêuticas individualizadas. Quanto aos desfechos observados, 28,6% evoluíram para transplante hepático e a mortalidade global foi de 14,3%, o que demonstra o impacto da doença. 85,7% dos pacientes permaneceram vivos, reflexo da importância do manejo e acompanhamento.