Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Alagille Versus Colestase Intrafamiliar Em Um Infante: Um Relato De Caso Clínico

Autores: THALYSON COSTA MARTINS (UNIVERSIDADE CEUMA), RUAN LUCAS COSTA BASTOS (UNIVERSIDADE CEUMA), MARCIA ANDREA COSTA GOMES (UNIVERSIDADE CEUMA)

Resumo: A Síndrome de Alagille (ALGS), uma doença multissistêmica autossômica dominante rara, às vezes referida como doença de Alagille ou Síndrome de Arteriopatia Hepática Infantil, tem como causa mutações nos genes JAG1 ou NOTCH2. Geralmente, surge na infância e se manifesta como colestase, a qual pode lesionar o tecido hepático e agravar o paciente para um estágio terminal ou culminar na morte. Em contrapartida, a Colestase Intrafamiliar Progressiva, que também está relacionada a mutações genéticas, ocasiona, de modo específico, má formação no sistema biliar. Os principais sintomas da Colestase Intrafamiliar Progressiva são semelhantes aos da Síndrome de Alagille: icterícia, prurido, fadiga, perda de peso e fezes claras. Isso, por sua vez, dificulta o diagnóstico diferencial, o que justifica o presente estudo. "Analisar as semelhanças e diferenças clínicas e diagnósticas entre a Síndrome de Alagille e a Colestase Intrafamiliar Progressiva.""NRS, sexo feminino, 3 anos, nascida em 13/08/2018, natural de Balsas-MA, foi internada atendida na emergência pediátrica do HUUFMA, em razão de colestase crônica e prurido corporal intenso, apresentando hipocolia, acolia fecal, prolapso retal ao evacuar, colúria e prurido cutâneo intenso e tosse seca iniciados aos seis meses de vida, associado à baixa estatura. Ao ser avaliada pela hepatopediatra, duas principais hipóteses diagnósticas foram estabelecidas, quais sejam: ALGS ou Colestase Intrafamiliar Progressiva. Na alta, a investigação diagnóstica não foi conclusiva e a paciente foi orientada a realizar acompanhamento ambulatorial com hepaatopediatra para avaliar indicação de biópsia hepática, sendo-lhe prescrito ursacol e dexclorefeniramina, vitamina K 1x ao mês, porém com pouca aceitação, motivo pelo qual dificultou avaliar a resposta ao tratamento. " O desafio diagnóstico no caso vertente é explicável em razão da verossimilhança do conjunto de sintomas apresentados pela paciente para com a ALGS e a Colestase Intrafamiliar Progressiva. Nesse contexto, a biópsia hepática seria o exame mais adequado para confirmar o diagnóstico de Colestase Intrafamiliar Progressiva, enquanto a avaliação genótipo-fenotípica comparada com o exame físico e laboratoriais seria o melhor caminho para diagnosticas a ALGS. Apesar de a Colestase Intrafamiliar Progressiva e a Síndrome de Alagille compartilharem de uma clínica semelhante, razão pela qual nem sempre o diagnóstico diferencial será possível. Contudo, as nuances de suas etiologias, manifestações clínicas e métodos de diagnóstico que as distinguem. Em um campo onde cada detalhe importa, o reconhecimento preciso dessas diferenças é vital para direcionar o tratamento e melhorar a qualidade de vida daqueles que enfrentam essas complexas condições hepáticas hereditárias