



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Alagille: Relato De Caso

Autores: KÁTIA SHEYLLA MALTA PURIM (UNIVERSIDADE POSITIVO); ADRIANE GONÇALVES MENEZES CHOINSKI (UNIVERSIDADE POSITIVO); CAROLINE SPAGNOL (UNIVERSIDADE POSITIVO); CAROLINE RAKOSKI RIBAS (UNIVERSIDADE POSITIVO); ANA LUIZA REICHMANN MOREIRA PINTO (UNIVERSIDADE POSITIVO)

Resumo: **INTRODUÇÃO.** A síndrome de Alagille (SA) é uma forma sindrômica de colestase crônica por hipoplasia de vias biliares intrahepáticas associada a malformações congênitas extrahepáticas. O padrão de herança é autossômico dominante. O diagnóstico é feito por achados histopatológicos mais pelo menos três dos cinco critérios maiores: colestase crônica, cardiopatia, fenótipo característico, anomalias esqueléticas e oculares. A prevalência é de 1: 100.000 nascidos-vivos. **DESCRIÇÃO DO CASO.** Escolar, 8 anos de idade, feminino, com prurido persistente desde os primeiros anos de vida, evolui com xerose cutânea e lesões papulosas. Pais não consanguíneos, nascida de parto normal a termo sem intercorrências, pequena para a idade gestacional. Possui dois irmãos e avô materno com sinais e sintomas semelhantes. Ao exame físico: déficit pôndero-estatural, xerose cutânea generalizada, pápulas em mãos e placas descamativas em pés, hipocrômicas, escoriadas e liquenificadas. Exames laboratoriais: hemograma e bilirrubinas sem alterações, transaminases levemente aumentadas, aumento de fosfatase alcalina 805U/L (normal: 35-140U/L) e gama-GT 162U/L (normal: 8-41U/L). Estudo radiológico evidencia alterações dos arcos vertebrais com aspecto em asa de borboleta. Em tratamento com ácido ursodesoxicólico, ácido fólico, vitaminas lipossolúveis, colestiramina e triglicerídeo de cadeia média. **DISCUSSÃO.** Os achados clínicos, laboratoriais e familiares são compatíveis com a SA, tendo a paciente três dos cinco critérios maiores. As lesões cutâneas são compatíveis e o prurido, decorrente da colestase crônica. Muitas das crianças com tais achados dermatológicos são tratadas como portadoras de escabiose, portanto diante de prurido persistente é fundamental investigar síndrome colestatia. A avaliação genética realizada foi importante para confirmação diagnóstica. A genealogia corrobora o padrão de herança autossômico dominante. **CONCLUSÃO.** O diagnóstico da SA é desafiador, pois nem todos os pacientes abrem o quadro de forma clássica. O manejo deve ter enfoque na correção das complicações dos sistemas afetados, sendo a abordagem multidisciplinar ferramenta importante na melhoria da qualidade de vida dos pacientes.