



22º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PERINATOLOGIA
IX SIMPÓSIO INTERNACIONAL
de Medicina Fetal da SGOB

CENTRO DE CONVENÇÕES
ULISSES GUIMARÃES . BRASÍLIA . DF
19 A 22 DE NOVEMBRO DE 2014

Trabalhos Científicos

Título:

Autores: CECILIA SANTOS WALDMANN (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); ENDY MARTINS DE ARAUJO (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); MARIA ROSA SUSSEKIND VIVEIROS DE CASTRO (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); CASSIO LUIZ DE CARVALHO SERAO (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); EDVALDO BONFIM JUNIOR (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); MARIO NOVAIS (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); FERNANDA CHRISTINA DA SILVA DIAS (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); CAMILLE ALBUQUERQUE TORRES (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); ANDREA ROSA (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Alagille (SA) é uma doença autossômica dominante complexa que envolve múltiplos órgãos e sistemas, possui penetrância reduzida e expressividade variável, relacionada a microdeleções do braço curto do cromossoma 20 (gene JAG-1). A síndrome completa é caracterizada pela presença de ductopenia intra-hepática e dos cinco sinais maiores: icterícia colestática, anomalias cardiovasculares, facies dismórfica, defeitos dos arcos vertebrais e embriotaxon posterior. A síndrome é considerada parcial quando existem pelo menos três sinais. Atualmente ambas as possibilidades são aceitas como SA. Objetivos: Relatar um caso de Síndrome de Alagille no período neonatal. Métodos: Análise do prontuário médico, evolução diária no UTI neonatal, exames complementares e revisão de literatura. Resultados: Relatamos o caso de um recém-nascido do sexo masculino internado no terceiro dia de vida na UTI neonatal com quadro clínico de desconforto respiratório, sepse e colestase. Apresenta ao exame físico micrognatia, acolia, colúria, sopro sistólico (CIV perimembranoso), vértebra em borboleta, colestase e hipoplasia de vias biliares. Devido a presença de três críticos foi feito diagnóstico de Síndrome de Alagille parcial. Conclusão: A SA é uma causa importante de doença colestática crônica. O prognóstico é variável, as alterações hepáticas e cardíacas são, na maioria das vezes, responsáveis pela morbimortalidade dos pacientes. As estratégias do manejo terapêutico incluem a prevenção e o tratamento das complicações da colestase crônica e das manifestações extra-hepáticas da síndrome. O suporte nutricional e a suplementação das vitaminas lipossolúveis são aspectos fundamentais, especialmente na faixa etária pediátrica. O poster ressalta a importância de conhecer as características clínicas desta síndrome para permitir o diagnóstico a fim de encaminhar precocemente o paciente para um serviço especializado em hepatologia, cardiologia, nefrologia e aconselhamento genético.