



25^o Congresso Brasileiro de Perinatologia

1 a 4 de dezembro de 2021 - Salvador/BA

#neojuntos



Trabalhos Científicos

Título: Critérios Primários Para O Diagnóstico Da Síndrome De Alagille: Uma Revisão Sistemática

Autores: ALINE BRITO OLIVEIRA GUIMARÃES (UFRB- UNIVERSIDADE FEDERAL DO RECÔNCAVO DA BAHIA), JESSICA CORRÊA PANTOJA, PAULA VIEIRA PEREIRA, GABRIELA NEVES VITAL SANTORO AUTRAN, ENZO MATHEUS VIEIRA FERNANDES, LUANA MARIA AMARAL CHERAIN, TAINÁ BATISTA ARRUDA, NATÁLIA ARAÚJO BARRETO, ANA MOZER VIEIRA DE JESUS, ANNA LILLIAN CANUTO BITTENCOURT, GABRIELLA SILVEIRA HERCULANO, VINÍCIUS BARBOSA DOS SANTOS SALES, LETYCIA SANTOS RODRIGUES, ANDREANE MENESES ANDRADE, MARIA RENATA GUILHERMETE GUAZZELLI, JOÃO PEDRO DA SILVEIRA, THALLITA VASCONCELOS DAS GRAÇAS, NAHIMAN ASSAD FERREIRA SALEH, FERNANDA FONTES PRADO REIS, MARIANNA RIBEIRO DE MENEZES FREIRE

Resumo: INTRODUÇÃO: A Síndrome de Alagille é um distúrbio autossômico dominante com expressividade variável, multissistêmica, rara, que acomete ambos os sexos na proporção de 1 a cada 30 mil nascidos vivos. A maioria dos casos se manifesta devido a haploinsuficiência do gene JAGGED1. OBJETIVOS: O objetivo é elucidar o quadro clínico da Síndrome de Alagille e suas características no período neonatal, além de apresentar os possíveis tratamentos. MÉTODOS: Foi realizada uma revisão integrativa do período de 2016 a 2021 nas bases de dados Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), SciELO e PubMed usando os descritores “Alagille Syndrome” e “Treatment”. Para a seleção dos trabalhos foi utilizado o protocolo PRISMA. Foram encontrados 127 artigos, dos quais 14 foram selecionados pelos autores. RESULTADOS: Identificou-se uma quantidade significativa de estudos com foco nos achados clínicos e patológicos na Síndrome de Alagille. Ficou evidente que a principal manifestação clínica é a colestase, e está comumente associada a outros sinais clínicos: doença cardíaca, anomalias esqueléticas, anomalias oculares e dismorfismos faciais. A fim de evitar diagnósticos tardios, é imprescindível que o profissional se atente aos critérios diagnósticos da síndrome, que incorporam evidências diagnósticas, como patologia hepática, manifestações renais, história familiar e mutações genéticas. O tratamento basicamente é realizado pelo alívio dos sintomas, como no caso da colestase, que pode ser atenuada pelo uso contínuo de ácido ursodesoxicólico ou desvio biliar. O transplante hepático é considerado padrão ouro em caso de refratariedade de resposta aos tratamentos previamente descritos. CONCLUSÃO: Compreendendo a Síndrome de Alagille como condição rara e de ampla variedade de apresentação clínica, é notável a presença de colestase, habitualmente associada a outros sinais clínicos como doença cardíaca, anomalias esqueléticas e oculares e dismorfismos faciais. Para uma melhor compreensão do quadro clínico, é fundamental o diagnóstico precoce e de maior cautela para eventuais complicações, além de um tratamento multidisciplinar, proporcionando, assim, um melhor prognóstico para os pacientes.