



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Alagille: Evolução Sem Ductopenia Ou Sinais De Doença Hepática Progressiva.

Autores: ANA LUIZA P. CÂMARA (UNESP - FACULDADE DE MEDICINA DE BOTUCATU); CAROLINA BICALHO NASCIMENTO (UNESP - FACULDADE DE MEDICINA DE BOTUCATU); DÉBORA A. P. SATRAPA (UNESP - FACULDADE DE MEDICINA DE BOTUCATU); RENATO G. S. C. SILVA (UNESP - FACULDADE DE MEDICINA DE BOTUCATU); JULIANA T. DIAS (UNESP - FACULDADE DE MEDICINA DE BOTUCATU); MARY A. CARVALHO (UNESP - FACULDADE DE MEDICINA DE BOTUCATU); NILTON C. MACHADO (UNESP - FACULDADE DE MEDICINA DE BOTUCATU)

Resumo: Introdução. A síndrome de Alagille é uma doença genética rara (1:70000 nascidos vivos), autossômica dominante e de expressividade variável, podendo haver divergência fenotípica entre os portadores. Os critérios diagnósticos clássicos são: colestase neonatal, fácies dismórfica, cardiopatia congênita (comumente estenose da artéria pulmonar), anomalias vertebrais (comumente vértebra em asa de borboleta) e oculares (comumente embriotóxon posterior). O diagnóstico clínico é definido por pelo menos três dos cinco critérios principais. As alterações laboratoriais compreendem elevação de fosfatase alcalina (FA), gamaglutamil-transferase (GGT), ácidos biliares e colesterol. À histopatologia hepática pode-se evidenciar ductopenia em estágios tardios. O prognóstico é variável podendo evoluir com doença hepática progressiva. Descrição do caso. Paciente masculino, 13 anos, com antecedente de síndrome colestática no período neonatal, cuja etiologia não foi definida na ocasião devido à perda de seguimento. Reencaminhado por quadro de hepatomegalia e valores elevados de GGT, FA e colesterol. À avaliação clínica: fácies peculiar (fronte alargada, olhos profundos, nariz afilado e queixo pontiagudo); ecocardiograma (estenose aórtica leve); radiografia de coluna (espinha bífida em L5); exame oftalmológico (embriotóxon posterior em olho direito e corectopia nasal em olho esquerdo). Pela combinação do fácies característico e achados de malformações cardíacas, vertebrais e oculares, foi realizado o diagnóstico de síndrome de Alagille. Nas biópsias hepáticas seriadas (4) não se observou ductopenia ou sinais de cirrose hepática, mas sinais de hepatopatia crônica como espaços porta com fibrose e septos porta-porta. Discussão e conclusão. O paciente apresenta critérios diagnósticos de síndrome de Alagille (colestase neonatal, fácies de passarinho, estenose aórtica, vertebra em asa de borboleta, espinha bífida e embriotóxon posterior) e elevação persistente de FA, GGT e colesterol sérico. Entretanto, neste paciente não se observou ductopenia, que é um achado frequente (80-90% dos casos), nem sinais de cirrose às biópsias hepáticas seriadas.