



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Alagille: Relato De Caso

Autores: MAYARA CARVALHO FORTES (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); RUANA ALVAREZ FONTENELE (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); ADILINA SOLANO FEITOSA (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA); MARILIA GURGEL COSTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE); MARIA CONCEIÇÃO ALVES JUCÁ (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); VIRNA DA COSTA E SILVA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN)

Resumo: Introdução: A síndrome de Alagille é uma desordem genética rara, de caráter autossômico dominante, com expressão clínica e prognóstico variáveis. Os problemas associados a esta doença iniciam-se na infância, acomete 1:70000 nascidos, sendo uma das freqüente causa de hepatopatia crônica em crianças. Descrição do caso: Paciente, masculino, 1 ano, nascido a termo, por parto vaginal, apresentou icterícia neonatal visível com 48h de vida, por hiperbilirrubinemia direta. Realizou biópsia hepática, para investigação da icterícia colestática, que evidenciou ductopenia sindrômica, sendo então encaminhado para acompanhamento ambulatorial. Paciente, no entanto, não compareceu às consultas e perdeu seguimento. Aos 11 meses, retornou ao serviço médico, sendo evidenciada icterícia intensa. Os exames laboratoriais apresentaram importante elevação dos níveis séricos de fosfatase alcalina, gama glutamil-transferase e colesterol. A ultrassonografia abdominal comprovou colestase crônica. Realizou ecocardiograma, que evidenciou forame oval pérvio e estenose valvar pulmonar, e radiografia de coluna vertebral, com ausência de fusão de arcos neurais em vértebras torácicas (vértebras em asas de borboleta). A avaliação oftalmológica constatou hiperpigmentação retiniana e a avaliação da genética referiu fácies peculiar, com fronte proeminente e micrognatia, sugerindo o diagnóstico de Síndrome de Alagille, visto que o paciente apresentava as cinco principais alterações da doença. Discussão: A síndrome de Alagille ocorre devido à mutação no gene JAG1. É caracterizada por colestase crônica, decorrente da hipoplasia dos ductos biliares intra-hepáticos, associada a alterações faciais, anomalias vertebrais, defeitos oculares e alterações cardíacas. É considerada completa quando coexistem os cinco principais critérios, como no caso descrito. Conclusão: Frente a um paciente com icterícia à custa de bilirrubina direta, a investigação de doença hepatobiliar e o conhecimento dessa alteração sindrômica rara são importantes para os profissionais de saúde, no que diz respeito à discussão diagnóstica, ao manejo desses pacientes e ao aconselhamento genético dos familiares. Buscando-se, assim, evitar complicações e tratamentos cirúrgicos desnecessários.