



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Alagille : Relato De Caso

Autores: MAYANNI FERNANDES DA SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO); CANDIDA MARIA CAVALCANTI DINIZ (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO); PUAMMA TABIRA COSTA LOPES (SECRETÁRIA MUNICIPAL DE SAÚDE CAMPINA GRANDE -PB); MARIA DO CÉU DINIZ BORBOREMA (SECRETÁRIA MUNICIPAL DE SAÚDE CAMPINA GRANDE -PB); MARCOS GUEDES MIRANDA JUNIOR (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO); ÉRIKA DE LIMA CARNEIRO (SECRETÁRIA MUNICIPAL DE SAÚDE CAMPINA GRANDE -PB); MARIA IZABELLA DIAS QUIRINO DE MOURA (SECRETÁRIA MUNICIPAL DE SAÚDE CAMPINA GRANDE -PB); EMMANUELLE LOPES CLAUDINO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO); KALLYDYA PASQUALLY MOURA DA FONSECA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO); FRANKLIN AUGUSTO DE ARAUJO NUNES (SECRETÁRIA MUNICIPAL DE SAÚDE CAMPINA GRANDE -PB)

Resumo: INTRODUÇÃO: A síndrome de Alagille é uma doença autossômica dominante, rara, com prevalência de 1:100.000 nascidos vivos, sem distinção entre os gêneros e com expressividade variável. É ocasionada por uma mutação do gene JAG1, no cromossomo 20. Envolve principalmente alterações no fígado, coração, olhos, face e esqueleto. RELATO DO CASO: JSR, masculino, nascido de parto cesáreo, a termo, Apgar 7/8, PN: 3135g, C: 50 cm, PC: 34 cm. Evoluiu após algumas horas de vida com dispneia e cianose, necessitando de cuidados intensivos e antibioticoterapia por quadro de sepse precoce. Além disso, apresentou icterícia tardia, sendo utilizada fototerapia por 10 dias, porém persistiu após este período com elevação das bilirrubinas (BT: 16,5 BI: 14 BD: 2,5). Foi encaminhado ao serviço de referência aos 50 dias de vida por apresentar icterícia, sopro cardíaco sistólico, fâscies sindrômicas e peso inferior ao do nascimento. Encontrava-se em aleitamento materno exclusivo e suplementação de vitaminas e ferro. Ao exame: ictérico, sopro sistólico em todos os focos, micrognatia, fronte proeminente, hipertelorismo ocular. Realizaram-se exames de função hepática cujos resultados mostraram-se alterados, além de urocultura positiva. Aventou-se hipótese de Hepatite transmissível, sendo iniciado antibioticoterapia adequada, porém persistindo alteração hepática e discreta melhora da icterícia. O ecocardiograma revelou PCA, CIA, CIV e estenose pulmonar. DISCUSSÃO: A síndrome de Alagille caracteriza-se por cinco sinais maiores: faces dismórficas, anomalias cardiovasculares (estenose da artéria pulmonar em 90% dos casos), defeitos arcos vertebrais e embriotaxon posterior. É considerada completa quando contem quatro sinais e incompleta quando possui três. A avaliação oftalmológica mostrou-se sem alteração, bem como a radiografia, porém, o defeito em arcos costais podem surgir com o avançar da idade. CONCLUSÃO: Paciente apresentando três características da síndrome, caracterizando como quadro incompleto. No momento, aguardando o resultado do teste genético confirmatório.