



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Alagille: Relato De Caso

Autores: ANGELICA SAYEMI KUWAE (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE BRASÍLIA); JUVENAL FERNANDES DOS SANTOS (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE BRASÍLIA); VALÉRIA NOGUEIRA NAVES (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE BRASÍLIA); LUCIANA DE FREITAS VELLOSO MONTE (HOSPITAL DE BASE E HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA); JOSÉ TENÓRIO DE ALMEIDA NETO (HOSPITAL DE BASE E HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA)

Resumo: Introdução A Síndrome de Alagille é uma doença multissistêmica, autossômica dominante, afeta primariamente o fígado, coração, olhos, face e esqueleto, acomete 1:70.000 a 1:100.000 nascidos-vivos. Geralmente o acometimento hepático apresenta um curso benigno, porém 12 a 14% dos pacientes evoluem com cirrose, sendo a principal causa de morbidade. A afecção cardíaca apresenta-se como a principal responsável pela mortalidade na síndrome, provocando 15% das mortes. O presente artigo visa relatar um caso da síndrome apresentada. Descrição do caso DOR, masculino, 7 meses de idade, nascido de parto normal sem intercorrências, a termo, apresentou icterícia com 53h de vida necessitando de fototerapia por 5 dias. Aos 2 meses, mãe procurou atendimento referindo quadro de icterícia há 40 dias, acolia fecal esporádica e prurido. Paciente em amamentação exclusiva. Ao exame físico foi identificada icterícia 3+/4 e fácies sindrômica típica e hepatomegalia, sem outras alterações. Durante a investigação, o ecocardiograma demonstrou forame oval pérvio, presença de vértebra T6 em aspecto de borboleta à radiografia de coluna e biópsia hepática com colestase hepática ductopênica com transformação gigantocitária e plugs biliares ocasionais em ductos biliares neoformados. O exame de fundo de olho evidenciou embriotóxon posterior. Discussão O diagnóstico da Síndrome de Alagille é baseado na presença de uma ductopenia intrahepática na biópsia associada a três critérios maiores: colestase crônica; doença cardíaca (estenose de pulmonares); anormalidades esqueléticas (vértebra em borboleta) e oculares (embriotóxon posterior); e características faciais. Observa-se que o referido paciente apresenta pelo menos 5 anormalidades descritas para esta Síndrome fechando o diagnóstico. Conclusão Apesar de rara, a Síndrome de Alagille deve ser ativamente investigada nas crianças com colestase. Uma vez que a cirrose e a cardiopatia apresentam-se como principal causa de morbimortalidade na doença, o seu diagnóstico precoce torna-se de extrema importância para um melhor prognóstico, influenciando na qualidade de vida e sobrevida do paciente.