



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Alagille: Um Relato De Caso

**Autores:** NATHALIA SALDANHA DE MIRANDA (UNIVERSIDADE POTIGUAR); SANNY BRUNA CARDOZO ALMEIDA (UNIVERSIDADE POTIGUAR); WOLFGANG VIEIRA DA MOTA (UNIVERSIDADE POTIGUAR); LUISA MACIEL EMERENCIANO (UNIVERSIDADE POTIGUAR); MARCO TULIO FERREIRA NEVES DE ALMEIDA (UNIVERSIDADE POTIGUAR); FRANCISCO AMÉRICO MICUSSI (UNIVERSIDADE POTIGUAR)

**Resumo:** INTRODUÇÃO: A Síndrome de Alagille é uma desordem sistêmica de caráter autossômico dominante, provocada por mutação no gene JAG1 ou NOTCH2. A patologia pode ser suspeitada diante de neonatos com colestase, sendo a causa mais comum de colestase crônica na infância. São 5 anormalidades típicas: colestase, doença cardíaca congênita, anormalidades esqueléticas, anormalidades oculares e fáicies características. Com relação à epidemiologia, tem uma prevalência de 1/100.000 nascidos vivos. RELATO DE CASO: J.V.S.B., sexo masculino, 10 anos, estudante, procedente de Grossos-RN, comparece ao ambulatório de Oftalmologia Pediátrica para investigação de alterações oculares compatíveis com o quadro sindrômico, o qual havia sido diagnosticado em 2007 após realização de biópsia hepática. Ao exame, encontrava-se assintomático e não apresentou nenhuma alteração ocular no exame oftalmológico. Entretanto, paciente portador de alterações craniofaciais, baixa estatura, hipertelorismo, presença de xantomas em pálpebras superiores bilateralmente, implantação baixa das orelhas e nariz comprido, além de atraso do desenvolvimento neurocognitivo, o qual foi corroborado pela genitora. Cardiopatia congênita do tipo estenose pulmonar confirmada por ecocardiograma. Sem outras alterações. DISCUSSÃO: Mãe relata que ainda na maternidade a síndrome começou a ser investigada em virtude de uma icterícia prolongada, associada à história familiar de hepatopatia (progenitor apresentava hepatopatia crônica de caráter autoimune). Foi realizada biópsia hepática em 2007, a qual evidenciou hepatopatia crônica de padrão biliar, com proliferação ductal e ductopenia discreta; pericolangite aguda; bilirrubinoestase; colestase; transformação gigantocelular de hepatócitos - estadiamento (fibrose/cirrose) grau 2 (0-4). CONCLUSÃO: Em razão do prognóstico desfavorável da síndrome, é essencial sua suspeição diante de casos com icterícia neonatal persistente. O clínico deve acompanhar rigorosamente o paciente para evitar a evolução com um quadro de maior gravidade.