



## Trabalhos Científicos

**Título:** Investigação Diagnóstica De Uma Síndrome Colestática Resultando Em Síndrome De Alagille: Um Relato De Caso

**Autores:** GUILHERME DUQUE SATHLER VASCONCELOS (SANTA CASA DE BELO HORIZONTE), GABRIELA TICLE MONTEIRO (SANTA CASA DE BELO HORIZONTE), HELIO SOARES BARROSO (SANTA CASA DE BELO HORIZONTE), MARIANA ISADORA RIBEIRO VIEIRA (SANTA CASA DE BELO HORIZONTE), SIDNEI DELAILSON DA SILVA (SANTA CASA DE BELO HORIZONTE)

**Resumo:** **INTRODUÇÃO:** A investigação de síndrome colestática (SC) é um desafio pois envolve doenças potencialmente graves que necessitam de diagnóstico precoce. A condução diagnóstica de uma doença rara necessita de suspeição clínica frente à achados inconclusivos. O relato que se segue é de um paciente com SC e que após extensa propedêutica, recebeu o diagnóstico de Síndrome de Alagille (SA). **DESCRIÇÃO DO CASO:** Y.H.S.S, 2 meses, com icterícia iniciada no sétimo dia de vida, piorando progressivamente. Evolui com acolia, colúria, hipoatividade e déficit ponderal. Apresenta fácies triangular e ponte nasal ampla. Propedêutica inicial evidenciou icterícia por bilirrubina direta, aumento de enzimas canaliculares e enzimas hepáticas tocadas. Ultrassonografia (USG) de abdome sem alterações. USG de rins evidenciou rins diminuídos para idade, levantando a suspeita de SA. Ecocardiograma apresentou forame oval patente e estenose de artérias pulmonares. Optado por biópsia hepática que mostrou de colestase intra-hepática moderada e escassez de ductos biliares intra-hepáticos. Realizou sequenciamento genético positivo para heterozigose de JAG1, associado à Síndrome de Alagille. **DISCUSSÃO:** A SC afeta cerca de deve ser considerada nos casos de icterícia neonatal por mais de 14 dias, principalmente quando associada à acolia e colúria. A principal etiologia é a atresia de vias biliares, porém uma parcela está relacionada a condições genéticas, como SA, doença multissistêmica autossômica dominante rara. Dessa forma, é diagnóstico diferencial nos casos de SC, principalmente se acompanhada de outros comensurativos da doença. **CONCLUSÃO:** A SC possui causas diversas e investigar um caso que culmina numa síndrome rara só é possível graças ao alto grau de de suspeição clínica frente a achados inespecíficos. A SA deve fazer parte do leque de diagnósticos possíveis diante de colestase em lactentes neonatos e lactentes, atentando-se para os achados morfológicos e histológicos, bem como para o dismorfismo facial típico mas muitas vezes sutil.