

## 94 SÍNDROME DE ALAGILLE: UMA NOVA FORMA DE DIAGNÓSTICO

Gaspar R., Silva M, Peixoto A, Macedo G.

### **Descrição:**

Doente de 33 anos, com antecedentes de icterícia neonatal e atraso de crescimento, e com história familiar de cirrose hepática de etiologia desconhecida, recorreu ao SU por dor abdominal no hipocôndrio direito. Apresentava uma fâcies dismórfica e altura de 140 cm. Negava comportamentos de risco, viagens recentes, contacto com animais ou ingestão de chás de ervanárias. Analiticamente com GGT de 424 U/L e FA de 237 U/L, bilirrubina sem alterações e transaminases normais. O estudo etiológico hepático foi negativo pelo que realizou biopsia hepática.

A biopsia hepática revelou escassez de ductos biliares, levando a hipótese diagnóstica de síndrome de Alagille. Apesar de não apresentar alterações cardiovasculares, esqueléticas ou oculares, o diagnóstico foi estabelecido após documentação da presença da mutação do gene JAG 1.

### **Motivação/Justificação:**

O síndrome de Alagille é uma desordem autossómica dominante com uma prevalência estimada de 1/100 000 nascimentos. Caracteriza-se por escassez de ductos biliares com colestase associada, anormalidades cardiovasculares, esqueléticas, oculares e fâcies característica. O diagnóstico baseia-se em critérios clínicos. Nos casos em que o síndrome é suspeito mas em que os critérios diagnósticos não estão presentes, a sequenciação do gene JAG 1 deve ser realizada e pode ser fundamental no diagnóstico.

Centro Hospitalar São João