

7° Simposio Internacional de Investigación Multidisciplinaria / Ciencias de la Salud
7th International Symposium on Multidisciplinary Research / Health Sciences

CS-13 Síndrome de Alagille. Experiencia clínica y
sobrevida de un caso

Alagille's syndrome. Clinical experience and survival of a case

Sonia M. Pérez-Barrientos, Fabio A. Recinos-López

Universidad San Carlos de Guatemala e Instituto Guatemalteco de Seguridad Social, Guatemala

*Autor al que se dirige la correspondencia: princessmarlene@gmail.com

Resumen

Paciente masculino de 7 años de edad, padres y hermana de 11 años sanos. A los 15 días de nacido inicia con vómitos, ictericia y acolia. Al examen mostró rasgos particulares: frente ancha, puente nasal deprimido, mentón puntiagudo, cara triangular y ojos profundos. Escleras y piel con tinte icterico-verdoso, xantomas faciales. Soplo cardíaco sistólico III/VI en foco pulmonar. Hígado 4 cm debajo del reborde costal derecho. Perfil bioquímico: colestasis, hiperamonemia e hiperlipidemia. Radiografía de columna: hemivertebbras. Ultrasonido: sin dilatación de vías biliares intrahepáticas, vesícula biliar atrofica. Ecocardiograma: estenosis de la arteria pulmonar y persistencia del conducto arterioso. Biopsia hepática: ductopenia, fibrosis leve. Los criterios de colestasis, facies peculiar, cardiopatía congénita y hemivertebbras con ductopenia sustentan el diagnóstico de Síndrome de Alagille. Su evolución 7 años después demuestra que cursa con enfermedad renal estadio II, acidosis tubular renal, hipertensión arterial, hiperparatiroidismo secundario, anemia microcítica-hipocrómica, detención del crecimiento y retraso psicomotriz; complicaciones compensadas con el tratamiento médico, que le permite llevar una calidad de vida satisfactoria. El síndrome es una alteración autosómica dominante con expresión variable y el pronóstico de supervivencia depende del grado de compromiso y malformación de órganos y sistemas; la literatura reporta que la esperanza de vida a 20 años es entre 75-80%. Es importante reconocer este síndrome (incidencia mundial 1/100,000 nacidos vivos) dentro del diagnóstico diferencial de colestasis infantil para identificarlo y determinar su frecuencia.

Palabras claves: Colestasis, ductopenia, ictericia, acolia

Abstract

A 7-year-old male patient, parents and 17-year-old sister healthy. At 15 days of age, he started with vomiting, jaundice and acholia. The physical evaluation showed particular features: broad forehead, depressed nasal bridge, pointed chin, triangular face, and deep eyes. Scleras and skin with icteric-green color, facial xanthomas. Systolic heart murmur III/VI in pulmonary focus. Liver 4 cm below the right costal ridge. Biochemical profile: cholestasis, hyperammonemia and hyperlipidemia. Radiograph of column: hemivertebbras. Ultrasound: no intrahepatic biliary dilatation, atrophic gallbladder. Echocardiogram: pulmonary artery stenosis and patent ductus arteriosus. Liver biopsy: ductopenia, mild fibrosis. The criteria of cholestasis, peculiar facies, congenital heart disease and hemivertebbras with ductopenia supported the diagnosis of Alagille Syndrome. Its evolution 7 years later shows that it is present with stage II renal disease, renal tubular acidosis, arterial hypertension, secondary hyperparathyroidism, microcytic-hypochromic anemia, growth and psychomotor retardation. Complications have been compensated by medical treatment, which provides him a satisfactory quality of life. The syndrome is an autosomal dominant disorder with variable expression and the prognosis of survival will depend on the degree of commitment and malformation of organs and systems. The literature reports that life expectancy at 20 years ranges from 75 to 80%. It is important to recognize Alagille Syndrome (worldwide incidence 1/100000 live births) within the differential diagnosis of childhood cholestasis to identify it and be able to determine its frequency.

Keywords: Cholestasis, ductopenia, jaundice, acholia