



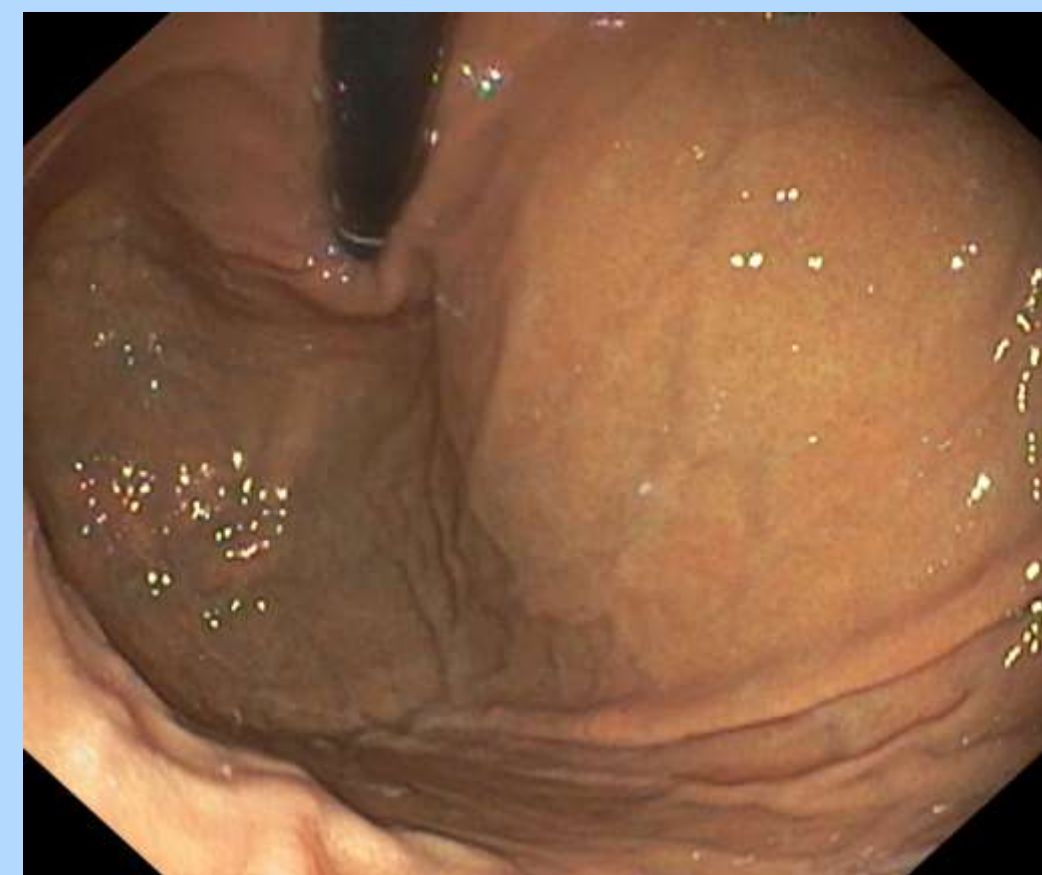
ΣΥΝΔΡΟΜΟ ALAGILLE ΣΕ ΝΕΑΡΗ ΓΥΝΑΙΚΑ ΜΕ ΚΙΡΡΩΣΗ ΗΠΑΤΟΣ

Μπραϊμάκης Ι.¹, Παπαδόπουλος Ν.², Σιδηρόπουλος Ο.¹, Λεβεντάκη Φ.¹, Ζάντζα Π-Σ.¹, Πουτακίδης Χ.¹, Θεοφανοπούλου Α.¹, Στασινός Ι.¹, Καλαντζής Χ.¹, Τσιμπούρης Π.¹, Αποστολόπουλος Π.¹

1. Γαστρεντερολογική Κλινική, Νοσηλευτικό Ίδρυμα Μετοχικού Ταμείου Στρατού (NIMTS), Αθήνα

2. Α Παθολογική Κλινική, Νοσηλευτικό Ίδρυμα Μετοχικού Ταμείου Στρατού (NIMTS), Αθήνα

Ενδοσκόπηση ανωτέρου πεπτικού



ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Το σύνδρομο Alagille αποτελεί την πιο κοινή μορφή οικογενούς ενδοηπατικής χολόστασης που κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατούντα χαρακτήρα και χαρακτηρίζεται από ατελή διεισδυτικότητα και ετερογενή φαινοτυπική έκφραση¹. Η συχνότητα του εκτιμάται σε 1:30000 έως 1:50000 γεννήσεις. Οι περισσότερες περιπτώσεις προκαλούνται από μεταλλάξεις στο γονίδιο Jagged1 (94%), ενώ στους Jagged1 αρνητικούς ασθενείς μεταλλάξεις παρατηρούνται στο γονίδιο που κωδικοποιεί τον Notch2 υποδοχέα¹. Χαρακτηριστικά του συνδρόμου είναι η χρόνια χολόσταση σε συνδυασμό με την ένδεια ενδοηπατικών χοληφόρων.

Επιπλέον, τυπικές του συνδρόμου και δηλωτικές του πολυσυστηματικού χαρακτήρα του αποτελούν εκδηλώσεις από¹:

- Ήπαρ (χολόσταση και χολαγγειοπενία στη βιοψία ήπατος)
- Καρδιαγγειακό (στένωση πνευμονικής αρτηρίας, τετραλογία Fallot)
- Νεφρούς (ανατομικές ανωμαλίες)
- Σκελετικό (σπόνδυλοι δίκην πεταλούδας)
- Οφθαλμοί (οπίσθιο εμβρυότοξο)
- Αγγεία (ανεύρυσμα-εγκεφαλική αιμορραγία)
- Χαρακτηριστικό προσώπιο.

ΣΚΟΠΟΣ

Η παρουσίαση ενός περιστατικού με σύνδρομο Alagille διαγνωσθέν σε βρεφική ηλικία με αντιρροπούμενη κίρρωση ήπατος.

ΜΕΘΟΔΟΙ - ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Πρόκειται για γυναίκα 42 ετών που προσήλθε στο ηπατολογικό ιατρείο του νοσοκομείου μας για έναρξη τακτικής παρακολούθησης και προγραμματισμό ενδοσκόπησης ανωτέρου πεπτικού στα πλαίσια γνωστού συνδρόμου Alagille.

Η διάγνωση του συνδρόμου τέθηκε σε βρεφική ηλικία με βιοψία ήπατος ενώ δεν αναφέρεται γνωστό οικογενειακό ιστορικό. Η ασθενής παρέμεινε ασυμπτωματική υπό αγωγή με χολεστυραμίνη και φαινοβαρβιτάλη έως την ηλικία των 16 ετών οπότε και παρουσίασε επεισόδιο χολαγγειίτιδας. Υπεβλήθη σε ενδοσκοπική παλίνδρομη χολαγγειοπαγκρεατογραφία με εύρημα χοληδοχολιθίαση και πιθανή κυστική διάταση του χοληδόχου πόρου οπότε και πραγματοποιήθηκε σφιγκτηροτομή και καθαρισμός του χοληδόχου πόρου. Επιπλέον διασφαγιτιδική βιοψία που πραγματοποιήθηκε στην ηλικία των 16 ετών ανέδειξε εικόνα κίρρωσης του ήπατος.

Η ασθενής δεν παρουσιάζει στένωση πνευμονικής αρτηρίας στον καρδιολογικό έλεγχο, οι σπόνδυλοι ελέγχονται φυσιολογικοί στον ακτινολογικό έλεγχο, οι νεφροί ελέγχονται χωρίς παθολογία ενώ από τον οφθαλμολογικό έλεγχο σημειώνεται η παρουσία οπίσθιου εμβρυότοξου.

Σε πρόσφατο έλεγχο με μαγνητική τομογραφία άνω κοιλίας και μαγνητική χολαγγειοπαγκρεατογραφία ανεδείχθη κίρρωτική απεικόνιση ήπατος με διάνοιξη ομφαλικής φλέβας, ενώ δεν σημειώθηκε η παρουσία κυστικής διάτασης χοληδόχου πόρου. Στο έγχρωμο doppler σπληνοπυλαίου άξονα σημειώθηκε διάταση πυλαίας με ικανοποιητική βατότητα, χωρίς διάταση των ηπατικών φλεβών. Ακολούθησε ενδοσκόπηση ανωτέρου πεπτικού στην οποία δεν ανεδείχθη παρουσία κιστών οισοφάγου καθώς και ελαστογραφία ήπατος με τιμή 14kPa.

Τέλος η ασθενής παρουσιάζει Child Pugh score A(5) και Meld score 6 στα πλαίσια αντιρροπούμενης κίρρωσης.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Συμπερασματικά παρουσιάζουμε την σπάνια περίπτωση ασθενούς που 42 έτη μετά τη διάγνωση με σύνδρομο Alagille και κίρρωση επί τουλάχιστον 26 έτη, δεν έχει παρουσιάσει ρήξη της αντιρρόπησης. Η περίπτωση αυτή έρχεται να ενισχύσει την ήδη γνωστή από τη βιβλιογραφία διαπίστωση σχετικά με την σημαντική φαινοτυπική ετερογένεια του συνδρόμου.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Suchy F J, Mack C L. (2020). Anatomy, Histology, Embryology, Developmental Anomalies, and Pediatric Disorders of the Biliary Tract. In: Feldman M, Friedman L, Brandt L, eds Sleisenger and Fordtran's Gastrointestinal and Liver Disease, 11th Edition. Philadelphia Elsevier: 987-988

ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ

Μπραϊμάκης Ιωάννης
Γαστρεντερολογική Κλινική, NIMTS, Αθήνα
Email: gastrenterologiki-nimts@army.gr
Phone: 2107288307
Website: https://417nimts.army.gr