

“Doctora, mi bebé está amarillo”

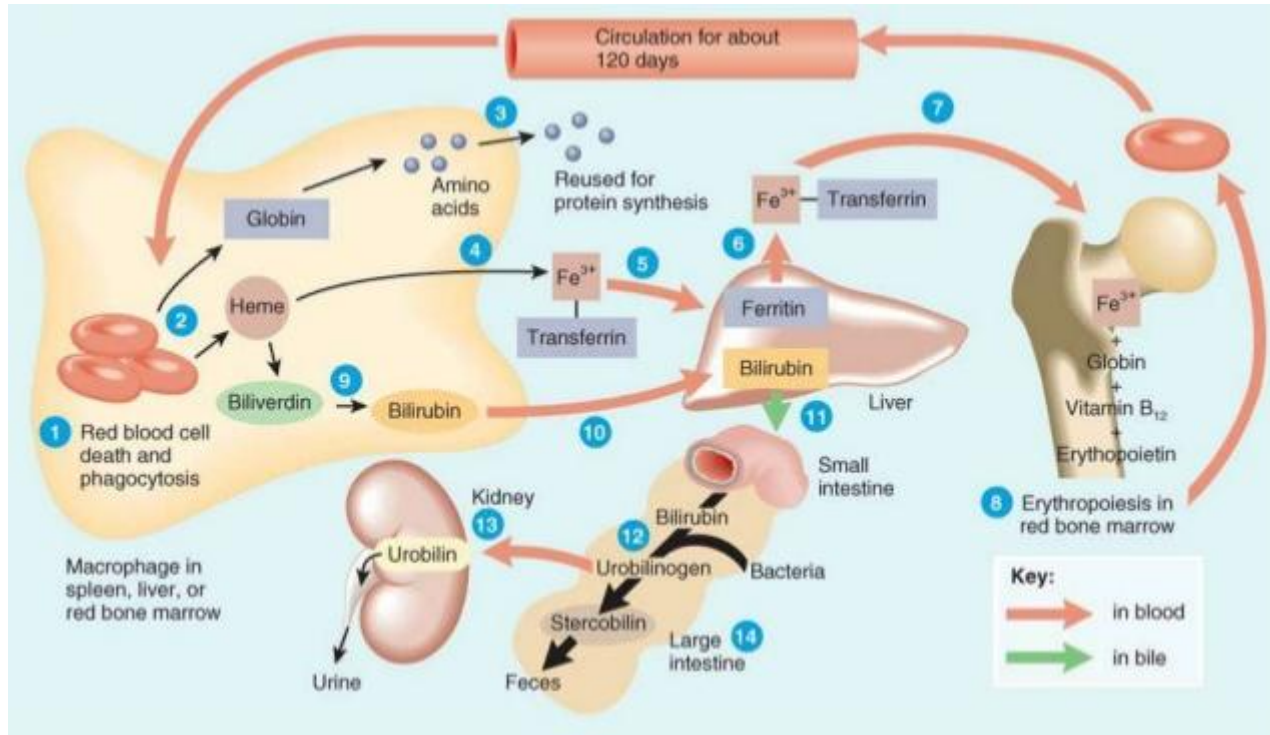


Nombre (Rotatorio Pediatría): Lorena Alcalde Rubio
Tutor: Dr. Fernando Clemente (Gastroenterología Pedátrica)

Nuestro paciente...

- ❖ ANTECEDENTES PERSONALES:
RNT 40+4, AEG 3060g, lactancia materna
- ❖ ANTECEDENTES FAMILIARES:
Padre: Hiperbilirrubinemia no filiada
- ❖ ENFERMEDAD ACTUAL: **Hiperbilirrubinemia conjugada**
- ❖ EXPLORACIÓN FÍSICA: Ictericia, facies sindrómica, soplo en foco aórtico I/VI, hidrocele izquierdo

Coolestasis neonatal



HIPERBILIRRUBINEMIA CONJUGADA > 1.0 mg/dL si bilirubina sérica < 5,0 mg/dL
2,7 mg/dL > 20% bilirubina sérica total si > 5,0mg/dL **13 mg/dL**

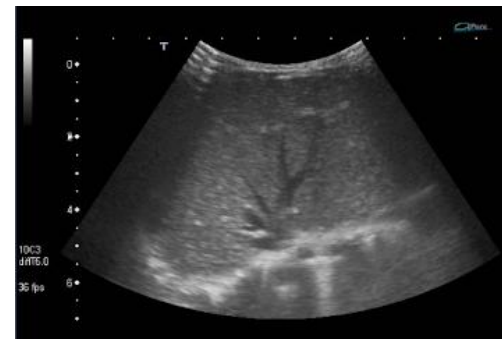
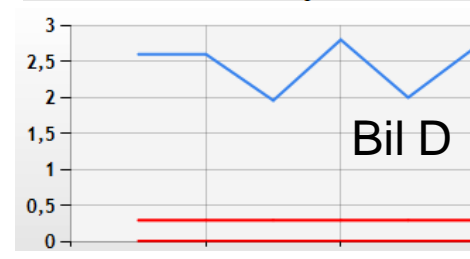
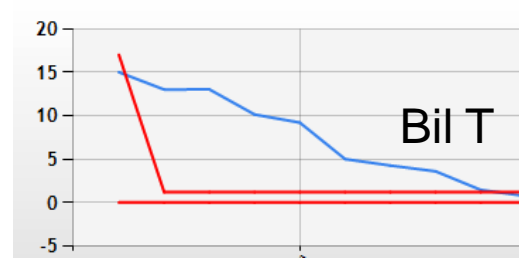
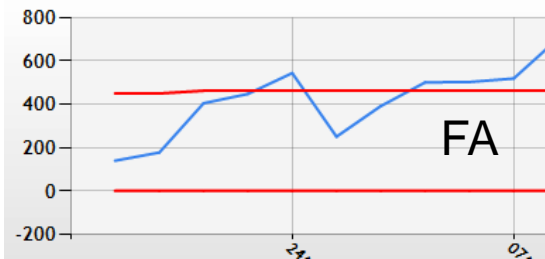
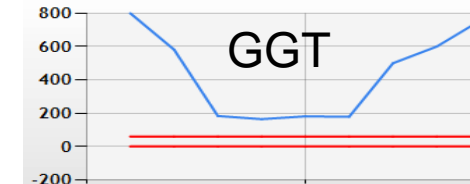
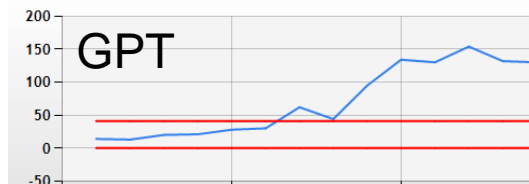
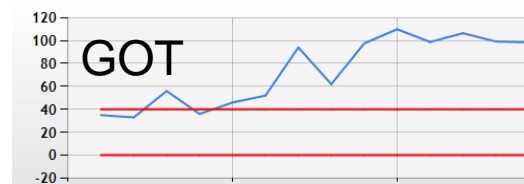
Diagnóstico diferencial



1. OBSTRUCCIÓN EXTRAHEPÁTICA	ATRESIA BILIAR EXTRAHEPÁTICA , QUISTE COLÉDOCO, COLELITIASIS, TAPÓN BILIAR, TUMORES, COLANGITIS ESCLEROSANTE NEONATAL	
2. INFECCIÓN	TORCH, ENTEROVIRUS, ADENOVIRUS, SEPSIS, ITU...	
3. METABOLOPATÍAS T - Toxoplasmosis O – Otras: sífilis, VHB, chagas, varicela R - Rubéola C - CMV H - Herpes	CARBOHIDRATOS	GALACTOSEMIA , FRUCTOSEMIA...
	AMINOÁCIDOS	TIROSINEMIA
	LÍPIDOS	WOLMAN, NIEMANN-PICK C, GAUCHER
	DE LA SÍNTESIS DE ÁCIDOS BILIARES	
	DÉFICIT DE α-1-ANTIITRIPSINA	
	DÉFICI DE CITRINA, DEFECTOS CONGÉNITOS DE LA GLICOSILACIÓN	
4. ORIGEN GENÉTICO	SD. DE ALAGILLE , SD. ARC, FIBROSIS QUÍSTICA, SD. NISCH, PFIC	
5. ENDOCRINOPATÍAS	HIPOPITUITARISMO, HIPOTIROIDISMO	
6. TÓXICOS	FÁRMACOS, DROGAS, NUTRICIÓN PARENTERAL	
7. ALOINMUNIDAD	HEMOCROMATOSIS NEONATAL	
8. MISCELÁNEA	HEPATITIS NEONATAL IDIOPÁTICA , ESCASEZ DUCTOS BILIARES INTRAHEPÁTICOS NO SD., SHOCK, OBSTRUCCIÓN INTESTINAL	



Continuación del estudio



Serología orina

Azúcares reductores en orina

α -1-antitripsina

Coagulación

02.03.2014

Screening metabólico

Sudán III en heces

Rx tórax

Eco abdominal



Continuación del estudio

Ac ATG, Ac AGD

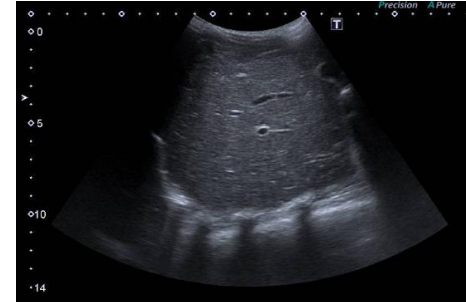
HLA-DR1/DR4

ASMA, ANA

Fibroscan

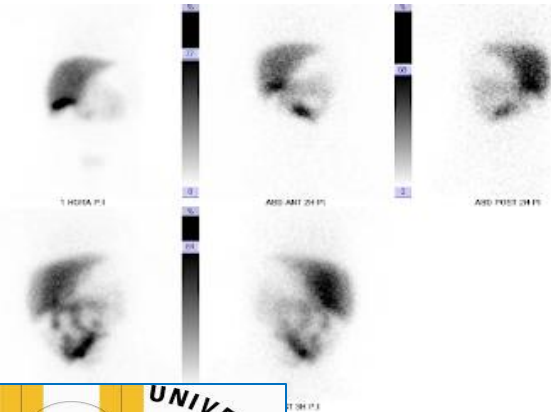
ECO abdominal

28.09.2015



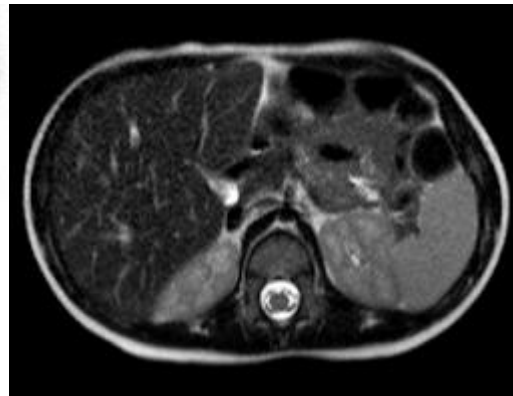
28.03.2014

Gammagrafía
99mTc-HIDA



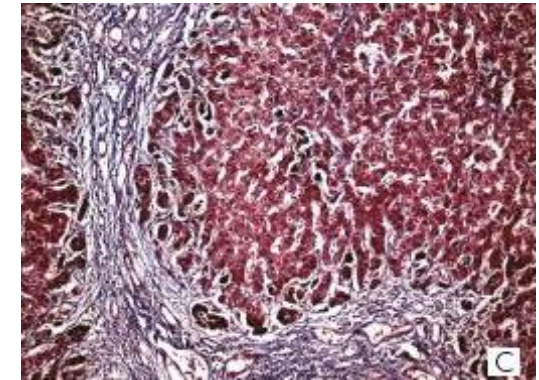
12.11.2015

Colangio RMN



21.07.2017

Biopsia hepática



Síndrome de Alagille



COLESTASIS + ESCASEZ CONDUCTOS BILIARES INTRAHEPÁTICOS + ALTERACIONES FENOTÍPICAS

- ❖ Cardíacas
- ❖ Vertebrales
- ❖ Oculares
- ❖ Facies
- ❖ Renales
- ❖ Oído interno
- ❖ Dentarias
- ❖ Capacidad intelectual





JAG1 – cromosoma 20
NOTCH2 – cromosoma 1



Síndrome de Alagille

DIAGNÓSTICO DE CERTEZA

Escasez de conductos biliares interlobulares + ≥ 3 :

- 1) Colestasis 
- 2) Cardiopatía 
- 3) Embriotoxón posterior 
- 4) Vértebras de mariposa
- 5) Fascies típica 
- 6) Nefropatía
- 7) AF

Mutación
JAG1/NOTCH2 +
 ≥ 1 criterio clínico

Conclusiones



- ❖ Ante colestasis del lactante → **diagnóstico temprano**
- ❖ La primera patología a descartar → **atresia biliar extrahepática**
- ❖ El **Sd. De Alagille** es una causa de colestasis menos prevalente, pero en la cual también debemos pensar aunque no se presente la alteración cardíaca típica en arterias pulmonares

Bibliografía

- ❖ Maldonado-Lozano J. Valoración de la función hepática. En: Argüelles-Martín F, García-Novo MD, Pavón-Belinchón P, Román-Riechmann G, Silvia García G, Sojo Aguirre A. Tratamiento en gastroenterología, hepatología y nutrición pediátrica aplicada de la SEGHNO. 1ª ed. Madrid: Ediciones Ergon; 2011. p.419-426
- ❖ Maldonado-Lozano J. Valoración de la función hepática. En: Argüelles-Martín F, García-Novo MD, Pavón-Belinchón P, Román-Riechmann G, Silvia García G, Sojo Aguirre A. Tratamiento en gastroenterología, hepatología y nutrición pediátrica aplicada de la SEGHNO. 1ª ed. Madrid: Ediciones Ergon; año. 427-443
- ❖ Gottesman LE, Michael TV, Stephen. Etiologies of conjugated hyperbilirubinemia in infancy: a systematic review of 1692 subjects. BMC Pediatr. 2015; 15:192
- ❖ Loomes KM, Erlichman J. Approach to evaluation of cholestasis in neonates and young infants. Up to date [en línea] [fecha de consulta: 23-02-2018]. Disponible en: <https://www.uptodate.com/contents/approach-to-evaluation-of-cholestasis-in-neonates-and-young-infants>
- ❖ Ciocca M, Álvarez F. Síndrome de Alagille. Arch Argent Pediatr. 2012; 110: 509-515