

Síndrome de Alagille



El Síndrome de Alagille es una condición hereditaria que ocasiona un número menor de lo normal de conductos biliares intrahepáticos, teniendo como consecuencia **daños en el hígado** y otros órganos.

Causas del Síndrome de Alagille

La bilis se produce en el hígado por la **degradación de los glóbulos rojos** y tiene como funciones principales la remoción de toxinas y desperdicios fuera del cuerpo y ayudar a la digestión de las grasas y de las vitaminas liposolubles (A, D, E y K).

Los canales biliares intrahepáticos son cámaras de aire que llevan la bilis del hígado hacia la vesícula biliar de donde es eliminada vía intestinal.

En el síndrome de Alagille estos canales intrahepáticos están disminuidos en número, lo que produce una acumulación de bilis en el hígado; haciendo que eventualmente éste deje de trabajar normalmente y se requiera inclusive un trasplante.

La acumulación de bilis en el hígado es dañina no solo para este órgano, sino que igualmente otros órganos como el corazón, los riñones, huesos, vasos sanguíneos y ojos pueden verse

afectados.

El síndrome de Alagille es heredado como un trazo dominante autosómico, lo que significa que puede ser heredado de un padre que tenga dicho desorden. Los niños con uno de los padres con el síndrome tienen 50 % de probabilidades de desarrollar el síndrome. Las personas que padecen del síndrome tienen una mutación genética en el gen Jagged1; las mutaciones en el gen NOTCH2 también se consideran como causantes del síndrome pero en menos de 1 % de los casos.

Síntomas del Síndrome de Alagille

Los síntomas del síndrome de Alagille varían de acuerdo con la severidad de cada caso en particular, inclusive pueden variar entre miembros de la misma familia con el síndrome.

Los portadores del síndrome de Alagille presentan **piel amarilla**, manchas en los ojos, huesos de la columna en forma de mariposa, problemas cardíacos, atraso en el desarrollo, prurito severo en el cuerpo y depósitos elevados de colesterol.

Las características generales del síndrome son las siguientes:

Bajo contaje de conductos biliares con colestasis (bilis retenida entre las células hepáticas y el duodeno) crónica

Bolsas de grasa bajo la piel del rostro y cuerpo

Alteraciones oftalmológicas como opacidad del borde de la cornea (embriotoxon)

Defectos vertebrales

Problemas cardíacos

Atraso en el desarrollo

Alteraciones renales y óseas

Retardo mental

Voz estridente

Hay ciertas características faciales que pueden o no estar presentes en los pacientes con el síndrome de Alagille, que incluyen:

Frente prominente

Defectos en los ojos (retinitis pigmentaria y anomalía en el disco óptico)

Fisuras en los párpados

Hipertelorismo ocular (ojos mas separados de lo normal)

Raíz nasal plana

Barbilla puntiaguda

En líneas generales la enfermedad se estabiliza entre los 4 y los 10 años de edad, pero cuando están presentes la insuficiencia hepática o lesiones cardíacas el riesgo de mortalidad incrementa.

Diagnostico del Síndrome de Alagille

Debido a la variedad de síntomas del síndrome su diagnóstico es difícil. Inicialmente se recomendarán análisis de laboratorio que incluyen análisis de sangre para verificar la función del hígado y el estado nutricional del paciente.

Para detectar el estado del hígado y de los conductos biliares intrahepáticos se indicará un ultrasonido abdominal y para confirmar cualquier problema una biopsia hepática.

Se debe también realizar la evaluación del estado de otros órganos que pueden verse afectados por el síndrome como son corazón, riñones y ojos principalmente, así como radiografías de la columna para verificar si hay cualquier tipo de deformidad.

También como medida confirmatoria se pueden realizar pruebas genéticas.

Tratamiento del Síndrome de Alagille

El tratamiento del síndrome se hace con el fin de incrementar el flujo de **bilis del hígado**, para permitir de esa forma que el paciente retorne a la normalidad.

Para esto se utiliza la droga "Ursodiol" que es la única aprobada por la FDA para el aumento del flujo de bilis y solo debe ser administrada bajo prescripción facultativa.

El prurito característico del síndrome se resuelve en la medida en que el flujo de bilis mejora; pero para aliviar la molestia se suelen recomendar antihistamínicos y mantener la hidratación de la piel.

La técnica de derivación biliar externa parcial es una alternativa quirúrgica para proporcionar un mejor flujo de la bilis. Consiste en interponer un asa yeyunal entre la vesícula biliar y la pared intestinal para modificar parcialmente el **circuito enterohepático** de las sales biliares; se conecta una extremidad del intestino delgado a la vesícula biliar y la otra extremidad a un orificio en el abdomen, generando así una abertura artificial que permite que la bilis drene del cuerpo. En casos severos de falla del hígado un trasplante puede ser necesario, sin embargo con la técnica quirúrgica mencionada, se puede mejorar la calidad de vida y disminuir la morbilidad asociada a la hipercolesterolemia de las personas que sufren del síndrome de Alagille, postergando y tal vez evitando en algunos casos la necesidad del trasplante.