



# SENADO FEDERAL

## INDICAÇÃO N° 76, DE 2025

Sugere ao Ministério da Saúde que requeira à Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde a elaboração de protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas para síndrome de Alagille.

**AUTORIA:** Senadora Mara Gabrilli (PSD/SP)



Página da matéria



## SENADO FEDERAL

**Senadora Mara Gabrilli**

SF/25977.98234-09

## INDICAÇÃO N° , DE 2025

Sugere ao Poder Executivo Federal, por intermédio do Senhor Ministro de Estado da Saúde, que requeira à Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde a elaboração de protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas para síndrome de Alagille.

Sugerimos ao Poder Executivo Federal, por intermédio do Senhor Ministro de Estado da Saúde, com amparo no art. 224, inciso I, do Regimento Interno do Senado Federal (RISF), que requeira à Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (CONITEC) a elaboração de protocolos clínico e diretrizes terapêuticas (PCDT) para a síndrome de Alagille, considerando a necessidade de rastreamento adequado, como a dosagem de bilirrubinas e de ácidos biliares no sangue, em casos de icterícia prolongada, além de outros meios viáveis para o diagnóstico precoce e manejo da doença como a suplementação de vitaminas lipossolúveis e o tratamento medicamentoso adequado.

## JUSTIFICAÇÃO

A síndrome de Alagille é uma doença genética rara caracterizada por alterações no fígado, coração e outros órgãos. A principal característica é a hipoplasia (redução) dos ductos biliares intra-hepáticos, que afeta a drenagem da bile no fígado levando ao acúmulo de ácidos biliares no fígado, sangue e outros tecidos, provocando icterícia prolongada, com urina escura, fezes claras, problemas na digestão, má absorção de gorduras e deficiência de vitaminas lipossolúveis, sintomas que são visíveis logo nos primeiros anos de vida. A síndrome aparece em um a cada 70.000 bebês e afeta ambos os sexos e pode afetar vários órgãos, incluindo coração, olhos, rins e ossos.



Os sinais costumam surgir nos primeiros dois anos de vida e podem variar entre as pessoas, destacando-se prurido intenso e altamente debilitante. Os sintomas podem incluir problemas de visão, disfunções de crescimento e de desenvolvimento cognitivo, xantomas (lesões cutâneas), formação frequente de coágulos, propensão a fraturas e problemas renais. Esses sintomas afetam o bem-estar físico e emocional das crianças, que demonstram falta de sono, irritabilidade, dificuldade de concentração e baixa sociabilidade. A síndrome de Alagille também impacta as famílias e os cuidadores, sendo associada a aumento de estresse emocional, dificuldades econômicas e exaustão física devido à necessidade de cuidados permanentes com a criança.

O diagnóstico envolve avaliação médica, com anamnese e exame físico, além de exames laboratoriais (como a dosagem de bilirrubinas e dos ácidos biliares no sangue), de imagem (como a ressonância nuclear magnética do abdome) e, em alguns casos, de anatopatologia (como a biópsia do fígado). A mutação genética pode ser identificada na maioria dos casos: aproximadamente 95% dos indivíduos afetados apresentam variantes no gene *JAG1*, enquanto cerca de 2,5% dos casos estão associados a alterações no gene *NOTCH2*.

O tratamento é individualizado, baseado na idade, nas condições gerais de saúde, na gravidade dos sintomas e na resposta a terapias instituídas. O manejo visa principalmente a aumentar o fluxo da bile para fora do fígado e a aliviar sintomas como a coceira intensa, além de corrigir deficiências nutricionais com suplementação de vitaminas lipossolúveis e alimentação hipercalórica. Desde janeiro de 2025, tratamentos capazes de mudar o curso natural da síndrome de Alagille possuem aprovação regulatória no Brasil: inibidores do transporte ileal de ácidos biliares (IBATs), uma classe de medicamentos que bloqueiam a reabsorção de ácidos biliares no íleo distal do intestino delgado, resultando em um aumento na excreção de ácidos biliares e reduzindo o prurido colestático, principal causa de transplantes pediátricos de fígado, com efeito de longo prazo.

Em pacientes com Síndrome de Alagille que não recebem tratamento com inibidores do transportador ileal de ácidos biliares (IBAT), o prurido colestático intratável pode se tornar uma indicação isolada de transplante hepático, mesmo na ausência de disfunção hepática grave. Além disso, a deficiência persistente de vitaminas lipossolúveis, especialmente a vitamina D, frequentemente observada nesses pacientes, pode resultar em



osteopenia e fraturas espontâneas, contribuindo significativamente para a morbimortalidade e impactando a decisão terapêutica.

A prevenção da síndrome de Alagille em futuras gerações está diretamente relacionada à identificação dos riscos hereditários. Para tanto, a testagem e o aconselhamento genéticos constituem ferramentas fundamentais, permitindo que as famílias compreendam o risco de recorrência da doença e tomem decisões informadas acerca do planejamento familiar. Ademais, o acompanhamento médico regular mostra-se imprescindível para o ajuste das terapias e para a garantia da melhor qualidade de vida possível aos indivíduos acometidos.

Tendo em vista que a Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990 (Lei Orgânica da Saúde), confere à Conitec a competência para a elaboração de PCDTs, a presente Indicação visa a sugerir ao Poder Executivo Federal a adoção de providências nesse sentido.

A presente iniciativa busca assegurar a efetividade, a segurança e a equidade na atenção à saúde das pessoas com a síndrome de Alagille no âmbito do SUS. Entendemos que a formulação de diretrizes específicas contribuirá para a padronização das condutas, contemplando as particularidades dessa enfermidade e as necessidades dos pacientes.

Sala das Sessões,

Senadora MARA GABRILLI

