

14º Congresso Brasileiro de Gastroenterologia Pediátrica

05 a 9 de junho de 2012
São Paulo - SP



Trabalhos Científicos

Título: Porfiria Aguda Intermitente - Relato De Caso

Autores: KLEM ZCB, AMARAL C, KLEM FB, LORENCETTI PG, CELLI A, , , , ,

Resumo: Introdução: A porfiria aguda intermitente é um distúrbio autossômico dominante que leva a uma deficiência parcial da enzima porfobilinogênio desaminase (PBGD). É a porfiria mais comum e muitos pacientes são portadores assintomáticos, levando gerações para apresentar o seu quadro clínico, que consiste de dor abdominal, neuropatia periférica, acometimento do sistema nervoso central e, mais raros, distúrbios hidroeletrólíticos. É característica desta porfiria não apresentar lesões cutâneas fotossensíveis. As manifestações clínicas são periódicas e desencadeadas por fatores estressantes ou fármacos lipofílicos. O diagnóstico é feito com a presença de PBGD na urina e seu tratamento é preventivo e suportivo. Descrição do caso: A.S.P., sexo feminino, branca, 8 anos e 2 meses, apresenta, desde os 5 anos de idade, episódios esporádicos de dor abdominal de forte intensidade, distensão abdominal, recusa alimentar importante, náuseas, vômitos, cefaleia e parestesia em membros inferiores. Ao exame, sem sinais de irritação peritoneal, com fígado palpável a 3cm RCD e baço em RCE. Não apresenta lesão fotossensível. Exame neurológico normal. Porfobilinogênio aumentado na urina de 24 horas. Paciente acompanha hoje no serviço com orientações alimentares, hidratação e medicações a serem evitadas. Após o diagnóstico, há 2 anos, apresentou apenas 1 crise. Conclusão: O bom manejo de afecções de deficiência enzimática, como a porfiria aguda intermitente, consiste em bom esclarecimento e compreensão pelo paciente de sua doença, pois evitar os fatores desencadeantes são de suma importância para um bom controle das crises.