



17^o CONGRESSO
BRASILEIRO DE
GASTROENTEROLOGIA
PEDIÁTRICA

Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico Tardio De Tirosinemia Em Pré-Escolar Com Leishmaniose Visceral E Nódulos Hepáticos Ao Exame De Ultrassonografia.

Autores: Maria Eduarda Cavalcanti Neves Baptista Falcão 1, Filipe Souza de Azevedo 1, Lígia Patrícia de Carvalho Batista Éboli 1, Rafaela Rodrigues Pitanga de Macedo 1, Uenis Tannuri 2, Ana Cristina Aoun Tannuri 2, Ana Cecília Menezes de Siqueira 1, Andréa de Melo Santos 1, Eduardo Just da Costa e Silva 1, Fabiana Roberto Lima 2, Rafael Amora Cruz 1, Emília Karine Barros Nogueira Carneiro 1

Resumo: Objetivo(s) Relatar um caso de diagnóstico tardio de tirosinemia em pré-escolar com leishmaniose e nódulos hepáticos ao exame de ultrassonografia, posteriormente confirmado hepatocarcinoma. Método Dados coletados durante o internamento da paciente entre Novembro e Dezembro/2016 e através de revisão de prontuário. Termo de consentimento livre e esclarecido assinado. Resultados A.R.A.S, 6 anos, feminino, procedente de Petrolina-PE, pais não-consanguíneos, apresentava aumento do volume abdominal há 3 meses da admissão, perda de peso, febre, epistaxe e hepatoesplenomegalia. Exames laboratoriais mostraram pancitopenia, aumento de transaminases, das enzimas canaliculares e alteração de coagulograma. Devido à epidemiologia e quadro clínico sugestivo de leishmaniose visceral, foi realizada investigação com mielograma que confirmou a doença. Tratada com Glucantime por 30 dias. Apesar de tratamento, persistia com hepatoesplenomegalia e pancitopenia. Afastadas etiologias infecciosas, imunodeficiências e doenças de depósito. Ultrassonografia de abdômen mostrava fígado com sinais de hepatopatia crônica, nódulos hepáticos e aumento de volume renal e esplênico. Realizou ressonância magnética com contraste que mostrou vários nódulos hepáticos sugestivos de hepatocarcinoma. Dosagem de alfafetoproteína >2000. Devido aos achados, prosseguiu-se investigação para erros inatos do metabolismo: evidenciado aumento dos níveis de tirosina (417 micromol/L) e de succinilacetona na urina (49umol/L), confirmando tirosinemia tipo I. Exames complementares para estadiamento mostraram doença restrita ao fígado. Paciente foi submetida a transplante hepático intervivo sete meses após o diagnóstico. Anatomopatológico do explante confirmou diversas lesões compatíveis com hepatocarcinoma multifocal (a maior medindo 5 cm, localizada nos segmentos IV e VII do fígado), a maioria moderadamente diferenciada, além de múltiplos nódulos displásicos de alto e baixo grau. Paciente está em acompanhamento, clinicamente bem e com níveis de alfafetoproteína normais. conclusão(ões) A tirosinemia é uma doença rara caracterizada pela deficiência da enzima flumarilacetoacetato hidrolase, gerando acúmulo de flumarilacetoacetato, principalmente nos hepatócitos, com consequente falência hepática e predisposição ao desenvolvimento de hepatocarcinoma. Deve fazer parte do diagnóstico diferencial de crianças com nódulos hepáticos e nível de alfafetoproteína elevado. O transplante hepático é curativo da doença.