



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE GASTROENTEROLOGIA PEDIÁTRICA

Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

Trabalhos Científicos

Título: Porfíria Hepática Crônica, Relato De Caso Grave Em Criança

Autores: Bárbara Casagrande 1, Maria Inez Machado Fernandes 1, Lorena Barreto Mendonça 1, Thais de Mello Tieghi 1, Izabel Amélia Tiburtino Chaves Oliveira 1, Rosa Helena Monteiro Bigelli 1, Regina Sawamura 1

Resumo: Objetivo(s) Relato de caso Porfíria Hepática Crônica Grave Método Relato de Caso Resultados GOS, 5 anos e 2 meses, feminino, portadora de Talassemia minor, correção de CIA/CIV com 4 anos. Referia dermatite atópica e rinite alérgica. Há 10 dias queixava-se de dor abdominal e constipação intestinal. Evoluiu com prurido, colúria e icterícia. Exame físico: hepatoesplenomegalia (consistência endurecida), lesões hiperpigmentares (face), lesões crostosas (face/membros superiores) e pele xerótica. Internações diversas devido à intensidade dos sintomas. Evoluiu com lesões papulovesiculares (articulações metacarpofalangeanas). Dor abdominal intensa, assumindo posição em opistótono e irritabilidade. Aventada hipótese diagnóstica de porfíria. Identificado aumento de porfirias urinárias: uroporfirinas, hepatoporfiria, hexaporfiria, pentaporfiria e coproporfiria I. Biópsia (lesões cutâneas) confirmou porfíria cutânea. Evoluiu com piora progressiva dos sintomas, choque séptico e cardiogênico. Internada no CTI (3 meses), enfermaria (2 meses). Óbito em maio/2018, devido a instabilidade hemodinâmica e parada cardiorrespiratória. conclusões Porfirias, doenças raras, decorrentes de alterações enzimáticas na biossíntese do grupo heme da cadeia da hemoglobina, em células eritropoiéticas hepáticas, tem caráter hereditário, sofrendo influência de fatores ambientais. Caracteriza-se por sintomas neuroviscerais agudos, lesões cutâneas ou ambos, podendo se associar ao comprometimento da função hepática/gastrointestinal. Classifica-se em hepáticas agudas e crônicas. Hepáticas agudas englobam: Porfíria por deficiência do ácido aminolevulínico-desidratase (ADP), Porfíria Intermitente Aguda (PIA), Coproporfiria Hereditária (CH) e Porfíria Variegata (PV). Hepáticas crônicas: Porfíria Cutânea Tarda (PCT) e Porfíria Hepatoeritropoiética (PPE). Dificil comprovação diagnóstica por sobreposição de quadros clínicos/bioquímicos. Realiza-se dosagem das porfirinas nas fezes e urina e teste rápido para porfobilinogênio (PBG) e ácido aminolevulínico (ALA). Diagnóstico e tratamento rápidos das porfirias melhoram o prognóstico e podem impedir desenvolvimento de sintomas neurológicos graves ou crônicos. Fatores precipitantes devem ser eliminados e tratamento sintomático e de suporte deve ser iniciado. Enfatiza-se a importância da conscientização do diagnóstico das porfirias hepáticas e eritropoiéticas entre médicos generalistas e especialistas da área devido a grande morbidade e mortalidade da patologia.