



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE GASTROENTEROLOGIA PEDIÁTRICA

Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Cirrose Hepática Secundária A Tirosinemia Tipo 1

Autores: Larissa Maria Santos Brandão 1, Cibele Dantas Ferreira Marques 1, Ney Cristian Amaral Boa Sorte 1, Jany Daiane Vieira de Azevedo Brito 1, Cecília Gomes Menezes 1, Marília Mendes Sousa 1, Izadora Azi de Aguiar 1, Bianca Recarey Barreto 1, Adriana Oliveira Castanheira Borges 1, Jéssica Keller de Carvalho 1, Tiago Silva de Oliveira 1, Tainara Queiroz Oliveira 1, Luciana Rodrigues Silva 1

Resumo: Objetivo(s) Relatar um caso de cirrose hepática por Tirosinemia tipo 1 do tipo agudo com início tardio. Método As informações foram obtidas por revisão de prontuário e entrevista com familiares. Resultados Paciente com “teste do pezinho” do quinto dia de vida alterado para tirosina, repetiu triagem neonatal aos 34 dias que não evidenciou alteração. Iniciou investigação de hepatomegalia aos 6 meses de vida com biópsia hepática realizada aos 11 meses, cujo laudo descreveu cirrose hepática sem colestase, com glicogênio nos hepatócitos. Com 1 ano e 9 meses, já com atraso de desenvolvimento neuropsicomotor, realizou painel genético para testar erros inatos do metabolismo, com laudo confirmatório para tirosinemia tipo 1. Ficou internada no serviço de referência para doenças metabólicas, em terapia nutricional, aguardando liberação da fórmula específica livre de tirosina, e em seguida, foi encaminhada para transplante hepático, já realizado com sucesso. conclusão(ões) A dosagem inicial de tirosina desta paciente deveria estar em nível limítrofe, provavelmente, por sua mutação gênica ainda produzir enzimas, o que pode ter postergado o aparecimento da hepatomegalia, comum de ocorrer no primeiro mês de vida. O tratamento imediato modifica a evolução da doença hepática, porém, com as limitações do Sistema Único de Saúde para disponibilizar medicações de alto custo, a paciente não recebeu a fórmula alimentar livre de tirosina nem a nitisinona, um composto que bloqueia a via de degradação da tirosina em etapas iniciais. A combinação da triagem neonatal eficiente com diagnóstico precoce, o tratamento imediato com fórmula alimentar específica, bem como a administração da nitisinona, fazem parte da condução adequada dos pacientes portadores de Tirosinemia tipo 1. Feito desta maneira, previne-se, em muitos casos, as complicações hepáticas dessa grave doença, inclusive, a necessidade de transplante hepático.