



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE GASTROENTEROLOGIA PEDIÁTRICA

Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

Trabalhos Científicos

Título: Tratamento Da Tirosinemia Hereditária Tipo 1: Análise De 32 Pacientes

Autores: Irene Kazue Miura 1,2,3, Paula Sachetim Marçal Rigo 1,2,3, Débora Kirchner 1,2,3, Aline Falleiros de Freitas 1,2,3, Luisa Maria de Moraes Holanda 1,2,3, Ana Alice Almeida Andrade 1,2,3, Daianny Silveira Barbosa 1,2,3, Eliene Novais Oliveira 1,2,3, Ohanna Guerra Barbalho 1,2,3, Paloma Emanuella de Jesus Fernandes 1,2,3, Renata Pereira Sustovich Pugliese 1,2,3, Vera Lucia Baggio Danesi 1,2,3, Adriana Porta Miche Hirschfeld 1,2,3, Cristian Barbieri Victoria Borges 1,2,3, Gilda Porta Porta 1,2,3

Resumo: Resumo Objetivo(s) Descrever a experiência de dois centros de referência no tratamento da tirosinemia hereditária tipo 1 (TH1). Tirosinemia pode estar associada com doença hepática de gravidade variável, disfunção renal tubular, retardo de crescimento, raquitismo e crises neurológicas. A morte em crianças não tratadas ocorre geralmente antes dos 10 anos. Método Estudo retrospectivo, de 32 pacientes, avaliando quadro clínico, laboratorial, complicações, tratamento e evolução. Resultados Avaliados 32 pacientes, gênero 19F:13M, mediana da idade ao diagnóstico de 12 m (1 a 43 m) e consanguinidade em 30%. Características clínicas: hepatomegalia (26pt), nódulos hepáticos (22pt), esplenomegalia (21pt), nefromegalia (21pt), raquitismo (21pt), tubulopatia (18pt), hipoglicemia (6pt), crise neurológica (3pt) e miocardiopatia hipertrófica (n=1). 25/32 (78%) foram submetidos a transplante hepático (TH) e 7/32 (22%) foram tratados com nitisinona (NTBC) e fórmula com baixo teor de tirosina. Tratamento com NTBC: idade de início variou de 2 a 24m, tempo de tratamento de 3 a 84m. No seguimento de 6 a 84m, houve normalização das funções hepática e renal além do raquitismo, em todos. A mediana da idade dos pacientes submetidos a TH foi de 18m (7 a 67m). As indicações de TH foram cirrose em todos; sendo que 13 tinham suspeita de CHC, 4 tiveram PBE, e um caso cada de coma e insuficiência hepática aguda. A mediana do escore PELD foi 7 (1-25). Doadores: vivos relacionados 22 (88%) vivo não relacionado 1 (4%), e falecidos 2 (8%). Dos pacientes transplantados, 15 (60%) apresentavam histologia de CHC. As principais complicações pós TH foram: rejeição (13pt), hepatite lobular (6pt), disfunção renal (6pt), hipertensão (9pt), fístula biliar(2pt), estenose biliar (5pt), infecção por EBV (7pt), infecção por CMV(7pt), perfuração intestinal (2pt), linfoma de Burkitt (1 pt), abscesso de cerebelo e mastóide (1pt), tuberculose pulmonar (1pt) e abscesso hepático (1pt). A mediana do tempo de seguimento pós TH foi de 83 m (7-264 m). Dois pacientes faleceram, um por não funcionamento primário e outro por sangramento intracraniano. Dos 23 pacientes vivos, 6 apresentam GGT elevada, 3 tem tubulopatia renal, 1 tem falência renal e 1 paciente está sem imunossupressão desde 2003. conclusão(ões) Apesar do NBTC ser uma droga segura e eficaz para o tratamento de TH1, a maioria dos nossos pacientes foi submetida a transplante hepático, devido ao diagnóstico tardio, e dificuldade de acesso ao medicamento.