



Trabalhos Científicos

Título: Transplante Sequencial De Fígado E Células-Tronco Hematopoiéticas Para Paciente Com Diagnóstico De Protoporfiria Eritropoietica: Relato De Caso

Autores: SANDRA MARIA GONÇALVES VIEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL), THIAGO SILVA (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), LIANE ESTEVES DAUDT (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL), CAROLINA FISHINGER MOURA DE SOUZA (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), CARLOS OSCAR KIELING (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), ARIANE NADIA BACKES (HOSPITAL DE CLINICAS DE PORTO ALEGRE), IAN LEIPNITZ (HOSPITAL DE CLINICAS DE PORTO ALEGRE), MARINA ROSSATO ADAMI (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), RENATA ROSTIROLA GUEDES (HOSPITAL DE CLINICAS DE PORTO ALEGRE), IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL)

Resumo: Introdução: Protoporfiria eritropoiética (PE) é uma rara desordem do metabolismo do heme, de herança autossômica recessiva. Variantes no gene FECH determinam diminuição ou ausência da atividade da enzima ferroquelatase, com acúmulo de protoporfirina (pele, fígado e endotélio vascular). Aproximadamente 5% dos casos evoluem com comprometimento hepático. Descrevemos um caso de PE com rápida e progressiva evolução para cirrose descompensada, submetida a sequenciais transplantes de fígado (TF) e de células tronco-hematopoiéticas (TCTH) Descrição do caso: paciente feminina, branca, 15 anos, pais não consanguíneos. Informava episódios recorrentes de dor abdominal intensa, icterícia e urina “avermelhada”, dor e edema de extremidades à exposição solar. Havia hepatomegalia. Albumina e coagulação estavam normais. Havia hiperbilirrubinemia direta e elevação de AST, ALT e GGT. As porfirinas totais e a protoporfirina estavam > 200 X valor de referênica (VR) e a coproporfirina > 2X VR. Biópsia hepática: reação ductular, depósito canalicular de pigmento marrom-escuro. Painel de genes para porfirias: variantes c.365delA (p.Gln122Argfs*23) e c.315-48T>C no gene FECH (patogênicas). Indicados fotoproteção e uso de ácido ursodeoxicólico associado à colestiramina. A doença hepática evoluiu rapidamente (gastropatia hipertensiva, síndrome hepatopulmonar, histologia: cirrose). O TF transcorreu sem intercorrências. Dezesesseis meses após o TF, ocorreu o TCTH. Completamos 26 meses de acompanhamento (24 de TH e 10 meses de TCTH). O fígado e a medula funcionam bem e a fotossensibilidade foi resolvida. Discussão e Conclusão: Há raros relatos na literatura de TF e TCTH sequenciais para o tratamento da PE. Desde que o TF isolado não corrige a síntese defeituosa do heme, descrevem-se altas taxas de recorrência da doença no novo enxerto (60-80%). Esta pode ser postergada com a instituição de medidas para diminuir a produção da protoporfirina ou aumentar a sua eliminação no período pós-transplante. O tratamento definitivo é o TCTH, o qual deverá sempre ser considerado.