



19º CONGRESSO BRASILEIRO DE
Gastroenterologia e
Hepatologia Pediátricas
17º CONGRESSO BRASILEIRO DE
Nutrologia Pediátrica
2º SIMPÓSIO DE
Suporte Nutricional
Pediátrico
São Luís - MA

05 A 07 DE
JUNHO DE 2024

Centro de Convenções Senac
Rua do Passeio, 495 – Centro – São Luís – MA, 65015-350



Trabalhos Científicos

Título: Tirosinemia Tipo 1: Série De Seis Casos Em Hospital Terciário

Autores: KAREN TIE KOBASHIKAWA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP), ANDRESSA CAROLINA DE OLIVEIRA MUNDIM (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP), MARIANA LEITÃO DE FARIA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP), MARIA GABRIELA BERNARDO OLIVEIRA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP), CAIO ROBLEDO QUAIO (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP), GABRIEL NUNCIO BENEVIDES (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP), MARIA TEREZA GALVÃO GUIOTTI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP), RAFAELLA KAREN SOUSA MONTERLEI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP)

Resumo: "Relatar casos de crianças acometidas com Tirosinemia tipo 1, descrevendo aspectos demográficos, idade de início dos sintomas e apresentação clínica, idade de diagnóstico, métodos diagnósticos, tratamentos e complicações." Série de casos de cinco pacientes com diagnóstico de Tirosinemia tipo 1 que fazem seguimento em Ambulatório de Hepatologia Pediátrica de serviço terciário no período de Julho/2015 a Fevereiro/2024. "A mediana de idade no encaminhamento dos pacientes foi de 6 meses (variando de 15 dias de vida a 7 anos), com uma paciente diagnosticada aos 7 anos e 4 meses e os demais com menos de 1 ano de vida. A mediana da idade atual (Fevereiro/2024) é de 2,6 anos. Houve relato de consanguinidade em 3 casos. O diagnóstico foi baseado nas manifestações clínicas, exames laboratoriais e de imagem. Dos seis pacientes, quatro apresentaram aumento do volume abdominal com hepatoesplenomegalia e anemia hemolítica, destes um teve insuficiência hepática na chegada no serviço médico; um teve alteração em teste do pezinho (TANDEM), realizado por antecedente familiar de morte de irmão com 5 meses, e uma se apresentou com manifestações neurológicas e renais, e alteração hepática ao exame ultrassonográfico. No diagnóstico, cinco apresentaram valor de succinilacetona na urina acima da referência e um não realizou por instabilidade clínica, e todos tinham resultado de alfafetoproteína inicial muito aumentado (mediana de 77.268, variando de 282 a 260.670). Quatro pacientes apresentaram coagulopatia (INR > 2) ao diagnóstico. Em 3 pacientes, foi realizada a confirmação molecular. Atualmente, em relação ao tratamento, dois pacientes fazem uso de NTBC (2-(2-nitro-4-trifluorometilbenzoi)-1,3-ciclohexanodiona) e/ou fórmula especial isenta de tirosina e fenilalanina, dois foram transplantados, um aguarda liberação da fórmula especial e também avaliação para transplante hepático, e um teve indicação de transplante hepático, porém evoluiu para óbito. Nos quatro casos de indicação de transplante, os pacientes apresentavam múltiplos nódulos hepáticos e comprometimento renal (Síndrome de Fanconi), inclusive no momento do diagnóstico. "Pacientes com Tirosinemia tipo 1 geralmente têm manifestações clínicas precoces, mas o diagnóstico pode ser tardio com manifestações menos típicas. O diagnóstico precoce é fundamental para estabelecimento de tratamento adequado visando evitar as complicações.