



1º CONGRESSO BRASILEIRO DE
Gastroenterologia e
Hepatologia Pediátricas
1º 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: Transplante Hepático Em Criança Com Diagnóstico Tardio De Tirosinemia, Com Detecção De Hepatocarcinoma No Explante

Autores: MARINA SIMÕES MOREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), ALEXANDRE RODRIGUES FERREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), THAIS COSTA NASCENTES QUEIROZ (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), ELEONORA DRUVE TAVARES FAGUNDES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), ADRIANA TEIXEIRA RODRIGUES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), LETICIA DRUMOND ALBERTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), ANA LUIZA AMEDEE PERET (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), IGOR BRAGA VIEIRA BAIÃO SALGADO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), ANA CLARA ANDRADE LANDEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), PAULA VIEIRA TEIXEIRA VIDIGAL (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), RUANA FARIAS NOVAIS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS)

Resumo: A tirosinemia tipo 1 é um erro inato do catabolismo da tirosina, levando a acúmulo de seus metabólitos no organismo, que por sua vez acabam por desencadear alterações orgânicas, especialmente em fígado, rins e sistema nervoso central. "Paciente de 11 anos, sexo feminino, com quadro convulsivo e raquitismo hipofosfatêmico. Em acompanhamento desde os 5 anos por genovalgo a direita. Definido síndrome de Fanconi como origem do raquitismo, e confirmado Tirosinemia Tipo 1 - succinilacetona na urina (238 mcmmol/L - valor de referência < 20), e variante provavelmente patogênica em homozigose no gene FAH: p.Gly170Val (c509G>T). Introduzida dieta adequada e solicitado nitisona. Houve necessidade de tomografia abdominal durante quadro de pancreatite. Visto nódulo hepático, não observado em ultrassonografias de rastreio. Nódulo descrito como hipovascular, de contornos bem definidos, medindo 1,2 cm. Acompanhamento seriado de alfafetoproteína desde o diagnóstico sem alteração de valor, até esse momento, quando atingiu seu valor máximo (18,4 – valor de referência < 7,22). Sendo encaminhada para transplante hepático. Mantido acompanhamento com dosagem de marcadores tumorais a cada dois a três meses, alfafetoproteína valor máximo 18,4, com queda posterior para níveis próximos a 9. Realizada ressonância magnética seis meses após primeira tomografia com descrição de nódulo com hipervascularização e washout, medindo 1,5 cm, sem possibilidade de diferenciar entre adenoma ou carcinoma hepatocelular. Tomografia um ano após a primeira, de aspecto semelhante. Apresentou quadro de porfiria like, com perda de força muscular, necessidade de ventilação mecânica e traqueostomia, com certa melhora após início de nitisona. Submetida a transplante hepático 18 meses após primeira tomografia. Visto na análise histológica do explante carcinoma hepatocelular bem diferenciado, de cerca de 2cm, sem sinais de invasão angiolinfática. Atualmente clinicamente bem em pós-transplante, proposta de exames de imagem semestrais e seguimento com alfafetoproteína para rastreamento de hepatocarcinoma."""A tirosinemia é uma doença grave, onde o diagnóstico precoce e manejo adequado com dieta e uso da nitisona pode melhorar o prognóstico dos pacientes. Neste caso ocorreu diagnóstico tardio e atraso no início da medicação por questões sociais. É conhecido o maior risco de carcinoma hepatocelular. A paciente apresentava nodulação única, pouco sugestiva de carcinoma hepatocelular e sem aumento importante dos níveis de alfafetoproteína. Mesmo podendo tratar-se de outra etiologia, como adenoma, paciente foi encaminhada ao transplante hepático, visto o alto risco de malignidade. O diagnóstico precoce e tratamento adequado desses pacientes é essencial, podendo mudar o prognóstico da doença. Deve sempre ser lembrado o risco de carcinoma hepatocelular, sendo essencial acompanhamento com exames de imagem e com marcadores tumorais para diagnóstico e manejo adequado.