



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 I E Hepatocarcinoma Em Paciente Pediátrico: Um Relato De Caso

Autores: INGRID OLIVEIRA DA COSTA (CEUMA), HANNA MICHELLE MELO GARCIA (CEUMA), JÚLIA ALIM MALUF NEVES (CEUMA), GIULIA GERMANDO DE AZEVEDO SILVA (CEUMA), JOSÉ DA SILVA MARTINS NETO (CEUMA), 8288, GABRIELLA LIMA GOMES (CEUMA), GIOVANNA SILVA ELIAS ERICEIRA (CEUMA), ANA CLARA SILVA DE ALENCAR (CEUMA), ANTÔNIO AUGUSTO SOUSA JÚNIOR (CEUMA), 8288, AMOHANA SANTOS FREITAS (CEUMA), JEICIANE ARAÚJO MOITA PEREIRA (CEUMA), CAMILE VARGAS DE MESQUITA (CEUMA), THAYNA BARBOSA PEREIRA (CEUMA), MARCIA ANDREA GOMES SAMPAIO (UFMA), LAUDIA REGINA NUNES ELOI DA LUZ (UFMA)

Resumo: A Tirosinemia tipo 1 é um erro inato do metabolismo, com caráter genético autossômico recessivo, causado pela deficiência da enzima fulmarilacetato hidroxilase (FAH), com uma incidência de 1:1000.000 de nascidos vivos. Em recém-nascidos, manifesta-se nos primeiros meses com acometimento hepático grave, e já no primeiro ano de vida, evolui para a disfunção hepática e disfunção tubular renal, associadas a distúrbios do crescimento e raquitismo. O diagnóstico é feito por meio da detecção de elevados níveis de Siccinillacetona no sangue e urina, elevação da Alfafetoproteína e aumento dos níveis plasmáticos de tirosina, fenilalanina e metionina. O tratamento é realizado com Nitisinona, acompanhada do manejo dietético com ingestão controlada de fenilalanina e tirosina. Além disso, o transplante hepático é indicado como último recurso terapêutico, sendo preconizado aos pacientes com insuficiência hepática grave, e que não possuem resposta positiva à terapêutica medicamentosa. "BDSL, sexo masculino, 1 ano e 5 meses. Apresentou quadro insidioso de sangramento digestivo baixo, icterícia, ascite volumosa, hepatoesplenomegalia com massa palpável no hipocôndrio direito, atraso do crescimento. Posteriormente evoluiu com choque hipovolêmico, sendo necessários cuidados intensivo em UTI pediátrica para investigação. Exames laboratoriais evidenciaram sinais de hepatopatia crônica com alterações nas enzimas hepáticas, plaquetopenia, hipoalbuminemia, coagulopatia não responsiva a vitamina k e elevação importante de alfafetoproteína sérica, além de anemia grave com necessidade de transfusão sanguínea. A Tomografia computadorizada com contraste mostrou fígado aumentado de volume, com contornos bocelados difusamente heterogêneo às custas de múltiplos nódulos hiperdensos, de distribuição difusa, multilobulares e multissegmentados, sendo o maior deles medindo 2,3 x 2,0 centímetros. A biópsia hepática revelou cirrose com múltiplos nódulos e o estudo imunohistoquímico, identificou marcadores consistentes com carcinoma hepatocelular. O resultado do painel de doenças tratáveis confirmou a presença de variantes patogênicas no gene FAH responsáveis pela Tirosinemia tipo 1. Orientado a Nitisinona e judicialização da prescrição por não ser disponível nas farmácias de medicamentos de alto custo. Atualmente, encontra-se em processo de transplante hepático com PELD – 2 devido hepatocarcinoma. ""A Tirosinemia tipo 1 apresenta uma evolução agressiva e silenciosa, o que evidencia a necessidade do diagnóstico precoce, realizado por intermédio dos testes genéticos e rastreios metabólicos, preferencialmente na fase neonatal, além de ser um importante diagnóstico diferencial das colestases neonatais O tratamento através da dieta isenta de tirosina, fenilcetonúria e metionina e o uso de Nitisinona instituído precocemente pode frear o comprometimento hepático progressivo da doença. Por fim, o transplante hepático é o único recurso terapêutico capaz de curar a doença.