



24º Congresso Brasileiro de  
**PERINATOLOGIA**  
de 26 a 29 de setembro de 2018  
Natal • RN

### Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso De Tirosinemia Do Tipo 1 No Período Neonatal

**Autores:** JULIANA RAMALHO DE VASCONCELOS (HOSPITAL SÍRIO LIBANÊS ), FLAVIA BALBO PIAZZON, ANA LUIZA BRAGA DE MACEDO LOMBARDI, MARCELA MARCELA ALMEIDA BRUNET DE SA, HUGO ARAÚJO DE SOUZA, MARCOS VINICIUS SOARES DA SILVA, ARTHUR SARAIVA DE QUEIROZ

**Resumo:** Introdução: A Tirosinemia tipo I é uma doença metabólica e hereditária (autossômica recessiva) causada pela deficiência da enzima fumarylacetoacetato hidrolase (FAH). A história natural da tirosinemia tipo 1 é caracterizada por severo distúrbio hepático, renal e neurológico. A sua prevalência ao nascimento é de 1:100000 nascidos vivos. Objetivos: Relatar um caso de tirosinemia tipo 1 de início precoce, enfatizando a importância do conhecimento do diagnóstico diferencial de erro inato do metabolismo no período neonatal. Métodos: As informações foram adquiridas por meio de revisão do prontuário e entrevista com responsável do paciente, além de revisão da literatura em base de dados (MEDLINE - Medical Literature Analysis and Retrieval System Online). Resultados: Paciente do sexo masculino, 40 dias de vida, internado com história de febre e hemograma revelando bicitopenia (hemoglobina 9,1g/dL e plaquetas 99000/mm<sup>3</sup>), iniciado antibioticoterapia pela suspeita de sepse. Evoluiu com distensão abdominal, dispneia, palidez e sudorese, sendo encaminhado para a Unidade de Tratamento Intensivo (UTI) com alteração de enzima hepática (Transaminase Glutâmico Oxalacética – TGO = 112 U/L) e gasometria com acidose metabólica compensada. A ultrassonografia abdominal evidenciou fígado de dimensões reduzidas, textura heterogênea e ascite moderada. Apresentou teste do pezinho com alteração de fenilalanina (4,8mg/dL) e tirosina (7,1mg/dL). Evoluiu com anemia grave (hemoglobina 6,2 g/dL) e piora da plaquetopenia (75.000/mm<sup>3</sup>), além de alteração de provas de função hepática como hiperbilirrubinemia (bilirrubinas totais 8,9 mg/dL, direta 2,9 mg/dL e indireta 6 mg/dL) e coagulograma incoagulável. Outros exames evidenciaram: G6PD 1,6 U/gHb, DHL 784 U/L, reticulócitos de 6 e alfafetoproteína 2.000 ng/mL. Foi realizado hemotransfusão e vitamina K, porém o paciente evoluiu com síndrome icterica febril grave e óbito. O teste genético revelou tirosinemia do tipo 1. Conclusão: A tirosinemia tipo 1 é uma doença metabólica severa caso não seja diagnosticada e tratada precocemente. Este caso revela a importância e significância da realização de triagem neonatal ampliada e de incluir esta patologia no diagnóstico diferencial de disfunção hepatocelular grave no período neonatal. A instituição de tratamento precoce pode mudar a evolução desfavorável do quadro.