



25^o Congresso Brasileiro de Perinatologia

1 a 4 de dezembro de 2021 - Salvador/BA

#neojuntos



Trabalhos Científicos

Título: Lesões Bolhosas Após Fototerapia Em Recém-Nascido: Um Caso De Porfiria Eritropoiética Congênita

Autores: MARINA MOURA TOSCANO (INSTITUTO DA CRIANÇA DO HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DA USP), FLÁVIA FERNANDES CINTRA, LUDIMILA OLIVEIRA RESENDE, PAULA CASTELETI, LUCAS HIRANO ARRUDA MORAES, MARIA CECÍLIA RIVITTI-MACHADO, MARCELO MENTA SIMONSEN NICO, JULIANA ZOBOLI DEL BIGIO, MÁRIO CÍCERO FALCÃO, WERTHER BRUNOW DE CARVALHO

Resumo: Introdução: Os defeitos do metabolismo das porfirinas ou porfirias são um grupo de doenças geneticamente determinadas, que podem ter herança autossômica dominante ou recessiva, caracterizadas do ponto de vista bioquímico por comprometimento do anel porfirínico. Descrição do caso: Recém-nascido masculino, idade gestacional de 39 semanas, internado com 29 dias de vida para investigação de quadro de colestase neonatal e lesões bolhosas. Logo após o nascimento apresentou icterícia progressiva com aumento de bilirrubinas (total 23mg/dL, direta 10,6mg/dL e indireta 12,3 mg/dL). Aos doze dias de vida, iniciou quadro de acolia fecal e colúria, além de quadro de hiperemia e bolhas extensas em hemitórax, hemiabdomen direito e membro inferior direito em vigência de fototerapia. Aos 35 dias de vida, realizada biópsia labial sem alterações compatíveis com hemocromatose. Realizada ressonância magnética com 45 dias, que evidenciou fígado com dimensões leve e difusamente aumentadas e contornos regulares, além de sinais de sobrecarga férrica em fígado, baço, córtex renal e medula óssea da coluna vertebral, sendo realizado imunoglobulina humana endovenosa, sem resposta. Coletadas porfirinas urinárias em 24 horas, com resultado elevado (1823,6 µg/100ml). Com 50 dias de vida, realizado exame de lâmpada de Wood em urina e amostra de sangue, confirmando porfiria. O diagnóstico definitivo foi realizado pelo genoma, com mutação do gene uroporfirinogênio sintetase III (UROS), fechando o diagnóstico de porfiria eritropoiética congênita, sendo mantido em ambiente com baixa luminosidade, com melhora das lesões cutâneas. Discussão: A porfiria eritropoiética congênita é um tipo raro de porfiria, com prevalência estimada menor que 0,9/1.000.000 nascidos vivos. É uma doença autossômica recessiva, com menos de 200 casos relatados na literatura, secundária à mutação da uroporfirinogênio III sintetase, ocasionando em acúmulo de uroporfirina e coproporfirina na medula óssea, pele, hemácias, osso, urina e fezes. Clinicamente, os pacientes podem apresentar precocemente um quadro de urina mais avermelhada, por excreção de uroporfirinas. Conclusões: A porfiria eritropoiética congênita pode-se apresentar inicialmente como um quadro de lesões bolhosas de pele, geralmente após exposição à fototerapia ou à luz solar, associado a anemia e colestase. O diagnóstico precoce é essencial para a melhoria da qualidade de vida desses pacientes.