



36<sup>º</sup> CONGRESSO BRASILEIRO DE  
**PEDIATRIA**  
O olhar que prepara para o Futuro



## Trabalhos Científicos

**Título:** Tirosinemia Do Tipo I - Uso Do Ntbc Em Diagnóstico Tardio Evitando-se Transplante Hepático

**Autores:** ANA BATSCHAUER (HOSPITAL INFANTIL PEQUENO PRÍNCIPE); DANIELA OUNO (HOSPITAL INFANTIL PEQUENO PRÍNCIPE)

**Resumo:** INTRODUÇÃO Tirosinemia do tipo I é uma desordem autossômica recessiva do catabolismo da tirosina caracterizada pela deficiência da enzima fumarilacetoacetato hidrolase, com acúmulo dos metabólitos fumarilacetoacetato e succinilacetona, produzindo manifestações clínicas predominantemente hepáticas. O NTBC [2-(2-nitro-4-trifluorometilbenzoil) -1,3-ciclohexanedione] revolucionou seu manejo, sendo hoje tratamento de primeira linha. DESCRIÇÃO DO CASO I.S.P., 9 meses, branca, foi hospitalizada para investigação de hepatomegalia sem outros sinais e sintomas em dezembro de 2011. Durante a investigação etiológica, apesar de não apresentar alteração importante de função hepática (coagulograma normal) ou renal, o exame de ecografia (hepatomegalia heterogênea às custas de pequenos nódulos esparsos e discreta esplenomegalia) associado à acidose metabólica leve (pH 7,37), levantou a suspeita de tirosinemia. Após um mês do internamento a paciente evoluiu com insuficiência hepática, com severa coagulopatia, o que impossibilitou biópsia hepática. A dosagem de alfa-feto-proteína elevada (60.500 ng/ml) e a dosagem de succilacetona confirmaram o diagnóstico. Em março de 2012 iniciado uso do NTBC 1mg/kg/dia associado a dieta restritiva de fenilalanina e tirosina como tentativa de reversão da doença. Após 16 meses, paciente com boa resposta, evoluindo com reversão da insuficiência hepática, diminuição da alfa-feto-proteína, bom ganho pondero-estatural, persistindo apenas com o quadro de hepatoesplenomegalia estabelecida anteriormente, evitando-se transplante hepático. DISCUSSÃO Ao inibir a 4-hidroxifenilpiruvato dioxigenase, o NTBC previne a produção de metabólitos tóxicos do catabolismo da tirosina, ocorrendo prevenção, parada ou reversão das manifestações clínicas da doença, evitando-se transplante hepático. Apesar disso, são ainda incertos seus efeitos no risco de hepatocarcinoma. A literatura por ora enfatiza a importância do diagnóstico e início precoce da terapêutica, havendo ainda poucos dados sobre o seu papel nos casos diagnosticados tardiamente. O caso relatado demonstra uma paciente que iniciou o tratamento tardiamente, com boa evolução até o momento. CONCLUSÃO A paciente apresentou boa resposta ao NTBC, evitando-se transplante hepático até o presente momento.