



Trabalhos Científicos

Título: Tirosinemia Hepato-Renal: Um Relato De Caso

Autores: RUANA ALVAREZ FONTENELE (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); JOANA OLIVEIRA NÓBREGA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); LORENA ALMEIDA PINHEIRO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); RAFAELLY CARVALHO RIBEIRO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); FABIANA MARIA SILVA COELHO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); MARIA JULIA RODRIGUES TEIXEIRA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); MIKAELLE SEVERO MARQUES (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); EDNA DIAS MARQUES ROCHA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN)

Resumo: Introdução: Tirosinemia hepato-renal (tipo I) é uma doença autossômica recessiva, caracterizada pelo defeito do metabolismo do aminoácido tirosina, sintetizado a partir da fenilalanina. Resulta da deficiência da enzima fumarilacetoacetato-hidrolase (FAH), com acúmulo de tirosina no plasma, urina e tecidos, e de outras substâncias tóxicas em fígado e rins, como a succinilacetona. Descrição do caso: MLQ, sexo feminino, 1 ano e 4 meses, iniciou quadro de distensão abdominal, vômitos, diarreia e febre, em setembro de 2016. Avaliação médica observou irritabilidade e hepatoesplenomegalia. À investigação, evidenciado pancitopenia, alterações de enzimas hepáticas e canaliculares e de função hepática e níveis de alfafetoproteína sérica acima de 50.000 UI/ml. A cromatografia de aminoácidos no sangue (HPLC) demonstrou aumento de Tirosina. Realizado tomografia abdominal, mostrando hepatomegalia heterogênea com lesões focais infiltrativas e nefromegalia bilateral. A biópsia hepática evidenciou cirrose hepática com esteatose moderada (40% macrovacuolar e 10% microvacuolar). Em história familiar, irmão falecido por hepatopatia de causa indeterminada aos 3 anos. Dosado succinilacetona sérica, também elevada. A paciente recebeu alta hospitalar, mantendo acompanhamento ambulatorial, com dieta específica para Tirosinemia. Vem evoluindo com ganhos no desenvolvimento neuropsicomotor e recuperação progressiva da função hepática. Discussão: A tirosinemia tipo I pode se manifestar de forma precoce, com rápida deterioração das funções hepáticas e renais. No entanto, quando diagnosticada e tratada rápida e adequadamente, a criança pode se desenvolver normalmente. A dieta deve ser rigorosa, sem ingestão de proteína animal e com fórmulas especiais isentas de fenilalanina e tirosina. O fármaco Nitisinone (NTBC), que inibe a reação inicial da metabolização da tirosina e evita a formação das substâncias tóxicas no organismo, também está indicado quando disponível. Conclusão: O conhecimento e a suspeição dessa doença pelo pediatra é importante, para garantir o diagnóstico precoce, o manejo correto e o aconselhamento genético dos familiares, buscando-se evitar complicações e fornecer melhor qualidade de vida para as crianças.