



**Marque a opção do tipo de trabalho que está inscrevendo:**

**Resumo**

**Relato de Caso**

## **PORFIRIA INTERMITENTE AGUDA: O DESAFIO DIAGNÓSTICO DE UMA DOENÇA DE SINTOMATOLOGIA INESPECÍFICA.**

**AUTOR PRINCIPAL:** Marinna Poletto Rizzardo.

**CO-AUTORES:** Júlia Maria Lunelli; Luiza Alves Nabarro; Silvana Momm Crusius; Adroaldo Bassegio Mallmann

**ORIENTADOR:** Silvana Momm Crusius

**UNIVERSIDADE:** Universidade de Passo Fundo

### **INTRODUÇÃO**

Porfiria Intermitente Aguda (PAI) é uma doença genética rara (1-2:100.000), autossômica dominante, que decorre de distúrbio na via hepática da biossíntese do heme, causado pela retenção dos níveis da enzima porfobilinogênio desaminase (PBG-D). É caracterizada por sinais e sintomas não específicos, geralmente intermitentes, que variam desde dor abdominal, náuseas, vômitos até neuropatia periférica e distúrbios hidroeletrólíticos e psiquiátricos. O diagnóstico baseia-se na excreção urinária elevada dos precursores da porfirina: ácido delta-aminolevulínico (ALA) e porfobilinogênio (PBG); podendo-se visualizar macroscopicamente o acúmulo desses precursores na urina do paciente pela mudança de coloração. Tendo uma incidência mais comum em países do norte europeu, onde chega a acometer 1 a cada 10 mil pessoas, o relato dessa paciente torna-se relevante devido à baixa incidência de casos no Brasil.

### **DESENVOLVIMENTO:**

Paciente feminina, 24 anos, branca, com história pregressa de internação há um ano devido desnutrição intensa (perda de 17 kg em 2 semanas), epigastralgia e fraqueza muscular que evolui para perda de tônus muscular generalizado. O quadro clínico foi precedido por um momento de estresse e ansiedade vivenciado pela paciente. Após extensa investigação, foi diagnosticada com anorexia nervosa, recebendo alta hospitalar com acompanhamento psicológico e nutricional. Interna em junho de 2015 aos cuidados da gastroenterologia, por epigastralgia de forte intensidade, acompanhada de emagrecimento (6 kg em 1 semana), distensão abdominal, constipação, taquicardia, sudorese noturna, fraqueza muscular, tendo notado aparecimento de

tais sintomas após consumo de 100mL de vinho. Após alguns dias de internação, paciente evolui com perda da sensibilidade generalizada, seguida de perda de tônus muscular difuso, levando a disfagia, dislalia e impossibilitando-a de sair do leito. Solicitado avaliação da neurologia. Ao exame físico apresentava hipotonia generalizada, tetraparesia, arreflexia profunda generalizada, sensibilidade normais, dispneia aos pequenos esforços, disfonia. Levantada a hipótese diagnóstica de miastenia gravis, que logo foi descartada após teste terapêutico com neostigmina e atropina. Realizada eletroneuromiografia que evidenciou polineuropatia inflamatória aguda sugestiva de AMAN. Iniciada terapia com imunoglobulina. Ao longo da internação, familiares referiram que a urina da paciente passou a ter coloração rósea. Paciente evoluiu apresentando tetraparesia, arreflexia generalizada, dor neuropática em MMSS, dispneia, disfonia, parestesia facial e paralisia do VIII par craniano bilateral, sem alterações cognitivas. Solicitados exames laboratoriais para pesquisa de porfobilinogênio e ácido delta aminolevulínico na urina, além de uma nova eletroneuromiografia. Os novos exames levaram ao diagnóstico de PAI acompanhada de polirradiculoneuropatia desmielinizante aguda.

PAI é a principal porfiria que causa sintomas agudo, mas de curta duração, que podem ser severos e levar à óbito. Comumente, as crises acontecem após a puberdade e são mais frequentes em mulheres. Apesar da raridade da doença supracitada, a literatura demonstra prevalência de 1:500 em portadores de doença psiquiátrica. Em condições normais, a deficiência da enzima não é suficiente para desencadear as crises; são necessários fatores ambientais, como: uso de determinadas medicações, consumo de bebidas alcoólicas, tabaco, estresse psicológico, infecção ou dietas hipocalóricas e pobres em carboidratos. No contexto da paciente relatada, não foi possível dizer com segurança qual foi o fator desencadeante, visto que a mesma enquadra-se em várias situações. Pelo fato de os sintomas mimetizarem, quando analisados isoladamente, várias doenças do sistema digestivo e neuropsiquiátrico, o diagnóstico é sabidamente difícil e costuma ser realizado depois de meses de acompanhamento e de várias crises.

### **CONSIDERAÇÕES FINAIS:**

PAI é uma doença genética de clínica heterogênea que deve ser incluída no diagnóstico diferencial de distúrbios neurológicos, psiquiátricos e gastroenterológicos, especialmente quando há fatores precipitantes, história de crises recorrentes e história familiar positiva. É necessário realizar o mais precocemente seu diagnóstico para reduzir as recidivas, bem como a cronicidade das manifestações.

### **REFERÊNCIAS**

1. LOPES, A. V. Porfiria aguda intermitente: relato de caso e revisão da literatura. Revista Brasileira de Terapia Intensiva. 2008. Vol. 20 (4) pp. 429-434.
2. European Porphyria Network. Disponível em: <<http://www.porphyrria-europe.com/01-for-patients/pt/acute-porphyrria.asp>> Acesso em 10 de setembro de 2015.
3. Associação Brasileira de Porfiria, ABRAPO (2015). Introdução às porfirias.