

COMPLICAÇÕES DECORRENTES DA PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE: UM RELATO DE CASO ¹

Ariane de Lourdes Gomes Bueno², Camila Mumbach de Melo³, Brenda Natallie Girardi de Almeida⁴, Taís Lottici⁵, Cleusa Bottins Oliveira⁶, Marisa Basegio Carretta Diniz⁷

¹ Projeto de Pesquisa

² Enfermeira residente em Urgência e emergência/Intensivismo

³ Enfermeira residente em Urgência e emergência/Intensivismo

⁴ Assistente Social residente em Urgência e emergência/Intensivismo

⁵ Psicóloga residente em Urgência e emergência/Intensivismo

⁶ Enfermeira especialista em administração no serviço da enfermagem, Enfermagem do trabalho, Especialista em Urgência e Emergência/Intensivismo

⁷ Enfermeira Mestra em Envelhecimento Humano

Introdução: Considerado um distúrbio metabólico raro, as porfirias são ocasionadas por alterações genéticas, autossômicas dominantes e ocasionam deficiência nas enzimas que geram a porfirinas, que são encarregadas na síntese do hemo grupo, porfobilinogênio desaminase (PBG-D), componente essencial na via hepática da biossíntese do heme de cadeia de hemoglobina. Entre as porfirias agudas, a porfiria aguda intermitente (PAI) é a mais comum. Os sintomas baseiam-se na presença de dor abdominal, vômitos, alterações hidroeletrólíticas, neurológicas e psiquiátricas. **Objetivo:** Relatar a evolução clínica de uma paciente com caso de porfiria aguda intermitente. **Método:** Trata-se de um relato de caso clínico de porfiria aguda intermitente. O presente estudo foi submetido e aprovado no Comitê de Ética e Pesquisa da Universidade de Passo Fundo com o parecer 4.555.198. **Resultados:** Paciente sexo feminino, branca, 33 anos, iniciou com quadro de dor abdominal e fraqueza em membros superiores e inferiores com início dos sintomas no dia 21 de fevereiro de 2021. Ao exame físico apresentava-se, torporosa, glasgow 15, verbalizante, normocárdica, eupneica, pupila isofotorreagentes, tórax com boa expansividade, murmúrios vesiculares diminuídos, abdome plano, flácido à palpação, ruído hidroaéreos presentes, deambulando. Com internação prévia em hospital psiquiátrico devido ao relato de sintomas anteriormente supracitados, porém, negando sintomas de humor deprimido, ansioso ou episódios compatíveis com mania ou hipomania, sendo a suspeita médica naquele primeiro momento de sintomas psicossomáticos. Realizado tomografia computadorizada de tórax e abdome, que juntamente com exames laboratoriais confirmam a suspeita de pneumonia. Também apresentava-se constipada há aproximadamente 3 dias. No dia 22 de fevereiro de 2021 a paciente apresenta tetraparesia, arreflexia e afasia. Realizada a avaliação com neurologista, suspeitou-se da Síndrome de Guillain Barré, descartada um dia após por meio de exames. No dia 24 de fevereiro

de 2021 paciente apresenta piora do padrão clínico, apresentando gasping, dessaturação evoluindo para parada cardiorrespiratória. Houve retorno da circulação espontânea, a mesma foi intubada, mantida em ventilação mecânica invasiva, e transferida para Unidade de Terapia Intensiva. Os exames laboratoriais na admissão mostraram hiponatremia discreta e elevação dos níveis séricos das transaminases hepáticas. Outros exames como potássio, creatinina, hemograma, amilase, provas de função reumática e tireoidiana mostraram resultados normais. Dia 25 de fevereiro paciente acordada e contactante, foi extubada e optado pela instalação da Ventilação não Invasiva (VNI). Com base nos achados clínicos e de exames laboratoriais começa a suspeitar-se de porfiria, sendo confirmado o diagnóstico de Porfiria Aguda Intermitente no dia 27 de fevereiro, através de exames laboratoriais: ácido delta-aminolevulínico (34mg/24h) valor de referência ref.: 1,3 a 7,0 mg/24h, e coproporfirina com resultado negativo. Iniciado o tratamento 14 dias após a confirmação do diagnóstico com terapia específica PANHEMATIN 350 mg - Hemina, também utilizou-e a medicação Glicose Anidra (300g/dia - 3 dias) utilizada antes de iniciar o tratamento com Hemina, com a função de reduzir os níveis de ALA-sintase, mais dieta rica em carboidratos. Paciente apresenta piora do padrão ventilatório, com um aumento significativo do esforço respiratório e redução acentuada da força muscular, precisando nova intubação oro traqueal. No dia 10 de março de 2021 optou-se pela traqueostomia devido ao uso do tubo orotraqueal há mais de 21 dias. Foi realizada a primeira tentativa de instalação de Tayre permanecendo poucas horas, havendo a necessidade no dia seguinte de retornar para a ventilação. Dia 16/03/21 a paciente começa a apresentar hipertermia, sendo constatado Pneumonia por Klebsiella. Atualmente a mesma apresenta tetraplegia, arreflexia, dependência ventilatória devido a doença. A paciente segue em progressão do tratamento. **Conclusões:** Por ser uma doença rara, a porfiria aguda intermitente muitas vezes é diagnosticada tardiamente, e os sintomas apresentados por esta são facilmente confundidos com outras patologias. Portanto existe a necessidade de maior aprofundamento no estudo desta doença, a fim de que seja possível um diagnóstico rápido, possibilitando intervenções de saúde mais precisas, garantindo maior resolutividade e possibilitando maior qualidade de vida aos pacientes. Ainda, em relação ao tratamento, é importante que se discuta com os órgãos competentes a viabilidade do acesso à medicação específica para paciente portadores de Porfiria, uma vez que o tratamento ocorre por via judicial, visto o alto custo da medicação.

Palavras-Chave: Porfiria Aguda Intermitente; Doenças Raras; Relatos de Casos.