

Porfiria intermitente aguda apresentando convulsões e síndrome de secreção inapropriada de hormônio antidiurético: um relato de caso

Autores: Nayana Camurça de Araújo¹; Rodrigo Carneiro Franco¹; Mauricio Elias Nunes da Silva¹,
Rene de Araújo¹, Rafael Bernhart Carra¹
1. Hospital Israelita Albert Einstein

Introdução

A porfiria aguda intermitente é uma doença incomum resultante de uma deficiência parcial de porfobilinogênio desaminase, a 3ª enzima na via de síntese do heme. Sua apresentação clínica é variável e inespecífica, o que contribui para diagnóstico mais tardio. Dor abdominal, vômitos, constipação e fraqueza muscular são sintomas comuns. A síndrome de secreção inadequada de secreção de hormônio antidiurético (SIADH) é uma manifestação rara de PAI e muito poucos casos.¹

Objetivos

Descrever um caso de porfiria intermitente aguda com convulsões e síndrome de secreção inapropriada de hormônio antidiurético.

Descrição do caso

Paciente do sexo feminino, 27 anos, com crises convulsivas iniciadas há 02 semanas. Possui antecedente de epilepsia desde a infância com quadro estabilizado e sem medicação há 03 anos. Iniciou com lentificação psicomotora e alteração comportamental que evoluiu, após 15 dias, com surgimento de crise epiléptica tônico-clônico generalizada sendo introduzido carbamazepina em ida ao pronto-socorro. Após 7 dias, apresentou 2 novos episódios de crise convulsiva associadas à letargia e distensão abdominal, sendo encaminhada para investigação em serviço especializado. À admissão, mostrava-se sonolenta, desatenta e com nistagmo multidirecional. O abdome era distendido e indolor com bexigoma palpável. Paciente apresentava taquicardia e flutuação da pressão arterial. Realizou tomografia de crânio e tórax sem alterações. Tomografia de abdome mostrou dilatação difusa do cólon até o reto com calibre de 8,7 cm. Exame laboratorial mostrou sódio 104,7 mEq/L. Na investigação da hiponatremia foi evidenciado osmolaridade sérica 213 mOsm/kg, osmolidade urinária 491 mOsm/kg, sódio urinário 96 mEq/L. Em vista desses resultados, o diagnóstico de síndrome de secreção inapropriada de hormônio antidiurético (SIADH) foi considerado.

Com base nos achados clínicos e de exames complementares, aventou-se a hipótese de porfiria aguda intermitente. Uma amostra de urina foi submetida à exposição solar com evidente escurecimento progressivo (figura 1). Para confirmação foi dosado o ácido delta-aminolevulínico e porfobilinogênio na urina de 24h com elevação significativa de ambos. O diagnóstico final foi porfiria aguda intermitente causando SIADH. A paciente foi manejada com aporte elevado de glicose. A hiponatremia foi corrigida com solução hipertônica. Gabapentina e clobazam foram administrada para as convulsões e foram suspensos medicamentos porfirinogênicos.



Figura 1. Escurecimento progressivo após exposição solar (0, 40 minutos e 180 minutos, respectivamente)

Discussão e Considerações Finais

Um alto grau de suspeita clínica é necessário para estabelecer o diagnóstico de Porfiria, devendo ser considerado em um paciente jovem com alteração autonômica e manifestação neurológica, como rebaixamento do nível de consciência ou crise epiléptica.² É essencial o diagnóstico precoce, tratamento imediato e aconselhamento para evitar fatores precipitantes.

Referências Bibliográficas

¹ Lopes, Daniela von Ah et al. Porfiria aguda intermitente: relato de caso e revisão da literatura. Revista Brasileira de Terapia Intensiva [online]. 2008, v. 20, n. 4 [Accessed 7 October 2021], pp. 429-434.

² Nabin A, Thapa LJ, Paudel R, Rana PV. Acute intermittent porphyria with SIADH and fluctuating dysautonomia. Kathmandu Univ Med J (KUMJ). 2012 Apr-Jun;10(38):96-9.