



# Porfíria aguda intermitente: um diagnóstico diferencial de abdome agudo

PAGNONCELLI, Rafaela Poliana<sup>1</sup>; BIANCHI, Douglas Filipe<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Universidade Regional Integrada do Alto Uruguai e das Missões (URI); <sup>2</sup>Hospital de Caridade (rafaelapagnoncelli7@gmail.com)

## Introdução/Fundamentos

Desordem autossômica dominante hereditária caracterizada por deficiência da enzima reguladora da síntese do grupo heme. Os sintomas clínicos estão relacionados ao acúmulo de altos níveis de precursores de porfirina que principalmente se manifestam com quadros de dor abdominal agudos. Alguns pacientes podem desenvolver complicações neurológicas graves, incluindo neuropatia periférica e envolvimento como encefalopatia aguda, convulsões, ansiedade, insônia, depressão, convulsões e paralisia <sup>1 2 3 4</sup>.

## Objetivos

Apresentar um caso de porfíria aguda intermitente, admitido no setor de emergência inúmeras vezes como abdome agudo, sendo levantado hipótese de adicção a opioide e transtorno psiquiátrico, devido as inúmeras queixas e incongruências clínico laboratoriais.

## Métodos

Paciente, feminina, 27 anos, admitida em setor de emergência devido dor abdominal difusa, em cólica, de início há 3 dias, com piora nas últimas 24h. Ao exame físico abdome distendido, dor difusa a palpação profunda, ruídos hidroaéreos diminuídos. Sem sinais de peritonismo. Exames laboratoriais sem alterações dignas de nota.

Realizado Tomografia de abdome, com distensão de alças de delgado, sem identificação de fator obstrutivo. Evoluiu com laparoscopia exploratória sem causa obstrutiva identificável, na revisão da cavidade nota-se hiperemia uterina. Sendo avaliado pela equipe de ginecologia, recebendo tratamento para doença inflamatória pélvica e liberada após 4 dias de internação.



16º CONGRESSO  
BRASILEIRO DE  
CLÍNICA MÉDICA 2021

EVENTO  
HÍBRIDO  
PRESENCIAL E VIRTUAL

6º Congresso Internacional de  
Medicina de Urgência e Emergência

## Resultados

Retornando inúmeras vezes ao setor de emergência, durante período de 30 dias, com queixas semelhantes, aventando-se a hipótese de transtorno psiquiátrico e adicção a opioides. Evoluindo no período com queixa de hematúria macroscópica não identificado ao exame de urina, caquexia, tetraparesia, e necessidade de internação em unidade de terapia intensiva, e intubação orotraqueal por rebaixamento sensorio. Na revisão do histórico médico da paciente foi aventado hipótese de PIA, sendo realizado dosagem de porfobilinogênio urinários com resultado positivo.

Paciente permanece internada em leito de enfermaria com necessidade de traqueostomia e gastrostomia recebendo aporte nutricional adequado e tratamento multidisciplinar em melhora clínica.

## Conclusões/Considerações Finais

A PIA pode apresentar um desafio em termos de tratamento e diagnóstico. Levando o médico assistente a pensar em outros prováveis diagnósticos diferenciais mais comuns de abdome agudo ou até causas neuropsiquiátricas <sup>4 5</sup>.

A Investigação de hábitos alimentares, visto que, entre os fatores predisponentes da doença está o baixo aporte calórico desses pacientes, devido a dietas restritivas <sup>3</sup>, e a recorrência de queixas álgicas em setores emergência, além, da taxação de dependência em opioides a qual são suscetíveis, pode ajudar a elucidar o diagnóstico.

## Referências Bibliográficas

1. Bissell DM, Anderson KE, Bonkovsky HL. Porfíria. *N Engl J Med*. 2017; 377: 862-872.
2. Puy H, Gouya L, Deybach JC. Porfírias. *Lanceta*. 2010; 375: 924-937.
3. Harper P, Sardh E. Manejo de intermitente agudo porfíria. Opinião de especialista em medicamentos órfãos. 2014; 2: 349-368.
4. Bonkovsky HL, Guo JT, Hou W, Li T, Thapar M. Metabolismo da porfirina e do heme e as porfírias. *Compr Physiol*. 2013; 3: 365-401.
5. Meyer U, Schuurmans M, Lindberg R. Porfírias agudas: Patogênese das manifestações neurológicas. *Figado Semin Dis*. 1998; 18: 43-52.
6. Kauppinen R, Mustajoki P. Prognosis of Aguda porphyria: ocorrência de ataques agudos, fatores precipitantes e doenças associadas. *Medicine (Baltimore)*. 1992; 71: 1-13.
7. Kauppinen R. Porphyrias. *Lanceta*. 2005; 365: 241-252.
8. Bonkovsky HL, Maddukuri VC, Yazici C, Anderson KE, Bissell DM, Bloomer JR, Phillips JD, Naik H, Peter I, Baillargeon G. Porfírias agudas nos EUA: Características de 108 sujeitos do Porphyrias Consortium. *Am J Med* 2014; 127: 1233-1241.
9. Bonkovsky HL, Schady W. Neurologic manifestations of porfíria aguda. *Semin Liver Dis*. 1982; 2: 108-124.
10. Anderson KE. Porfírias hepáticas agudas: diagnóstico atual & gestão. *Mol Genet Metab*. 2019; 128: 219-227



16º CONGRESSO BRASILEIRO  
DE CLÍNICA MÉDICA 2021

6º Congresso Internacional de  
Medicina de Urgência e Emergência

EVENTO  
HÍBRIDO  
PRESENCIAL E ONLINE

Campinas, SP - 08 a 11 de outubro/2021