



HEMO 2022

HEMATOLOGIA

DOENÇAS DA SÉRIE VERMELHA: ANEMIAS CARÊNCIAIS, HEMOCROMATOSE E PORFÍRIA

DIAGNÓSTICO DE COPROPORFÍRIA HEREDITÁRIA: RELATO DE CASO

NPV Silveira, FPS Michel, PMS Gomes,
JW Linhares-Júnior, FL Moreno, LCG Trindade,
S Vidor, TB Soares, AC Fenili, MEZ Capra

Hospital Nossa Senhora da Conceição (HNSC),
Grupo Hospitalar Conceição (GHC), Porto Alegre,
RS, Brasil

Introdução: A prevalência de porfíria é em média 1 a 2 por 100 000 habitantes na Europa, sendo a mais comum a porfíria aguda intermitente. A coproporfíria hereditária é uma porfíria aguda (hepática) em que os sintomas agudos são principalmente neuroviscerais. A coproporfíria hereditária é a menos prevalente dos principais tipos de porfíria aguda, segundo a experiência clínica. **Relato de caso:** Paciente feminina, 19 anos, previamente hígida, procurou atendimento médico por queixas de dor abdominal, náusea, vômito e perda de força após o uso de altas doses de levonorgestrel. Durante a internação apresentou diversos episódios de convulsão, sendo inclusive transferida para unidade de tratamento intensivo. Foram afastadas causas como gestação, psicossomáticas, infecciosas e doenças neurodegenerativas. Sendo levantada a hipótese de porfíria, a paciente realizou o teste de pesquisa de porfobilinogênio urinário com resultado positivo. Na sequência, foi realizado um painel genético abrangente de porfírias, onde foi identificada a alteração no gene CPOX (c.139_151dup [p.Pro51Argfs*58]). Durante a internação foram administradas 10 doses de hematina, em episódios fracionados devido à dificuldade de obtenção da medicação. Por conseguinte, após 54 dias internada, a paciente recebeu alta hospitalar ainda necessitando de reabilitação com equipe de fisioterapia e fonoaudiologia em domicílio devido a sequelas neuromusculares. **Discussão:** A coproporfíria hereditária, representada por variantes patogênicas em CPOX, é uma doença em que os ataques agudos começam principalmente por dor abdominal, 2531-1379/

associada a náusea e vômito. Sem o tratamento, o paciente pode desenvolver neuropatia motora, iniciando com fraqueza proximal dos membros superiores e inferiores, assim como pode evoluir para insuficiência respiratória. Estas crises estão associadas com o uso de certos medicamentos, privação calórica e alterações nos hormônios reprodutivos femininos. O teste de triagem mais sensível e específico durante a crise é o aumento no porfobilinogênio urinário. A definição de uma variante patogênica heterozigótica em CPOX (que codifica a enzima coproporfirinogênio-III oxidase) confirma o diagnóstico. Esta doença autossômica dominante com baixa penetrância (o que faz com que muitos indivíduos não apresentem sinais ou sintomas), exibe na maioria dos casos o pai afetado. O tratamento das crises agudas se deve a descontinuação da medicação que possa induzir crises, a administração de carboidratos e a infusão de hematina. **Conclusão:** A importância em realizar um diagnóstico de forma rápida, diminui as sequelas geradas após os ataques agudos, assim como alerta as famílias sobre os fatores ambientais que devem ser evitados. Dessa forma, conhecer a variante genética patogênica é extremamente importante, pois proporciona a realização de teste pré-natal em gestantes que possuem membros da família afetados, permitindo a prevenção para se evitar episódios de crises agudas em gerações futuras.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.002>

PSEUDO MICROANGIOPATIA TROMBÓTICA ASSOCIADA À DEFICIÊNCIA DE VITAMINA B12

MEMMV Ramos^{a,b}, FF Andrade^{a,b},
G Cuquetto^{a,b}, TA Barros^{a,b}

^a Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^b Hospital Universitário Clementino Fraga Filho (HUCFF), Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Relato de caso: Paciente de 47 anos, negra, diagnósticos prévios de hipotireoidismo e hipertensão arterial sistêmica, interna para investigação de quadro com aproximadamente