

Porfiria – uma causa rara de abdômen agudo

Porphyria – a rare cause of acute abdomen

Dyonísio Saad José Bichara¹; Estevão Ferreira Leite²; Bruno de Freitas Belezia³; Cynthia Carvalhães Dutra⁴; Felipe Pacheco Martins Ferreira⁴; Rodrigo José Costa Gualberto⁵; Kidner Pablo Picanço Castro⁵; Carla Tavares Felipe⁶

RESUMO

É relatado caso clínico de paciente jovem portadora de porfiria aguda intermitente (PAI), cuja apresentação inicial foi de abdômen agudo. O diagnóstico etiológico tardio, depois de duas intervenções cirúrgicas, foi responsável por significativo aumento da morbidade. O objetivo deste relato é alertar os médicos que atendem em serviços de urgência sobre a importância de se considerar o diagnóstico diferencial do abdômen agudo.

Palavras-chave: Abdômen Agudo; Diagnóstico Diferencial; Porfiria Aguda Intermitente.

ABSTRACT

This is a case-report of a young female, adult patient, with intermittent acute porphyria, whose initial presentation was an acute abdomen. The delayed diagnosis, after two surgical interventions, was responsible of increased morbidity. The objective of this report is to warn doctors that works in emergency centers the importance of the differential diagnosis in the acute abdomen.

Key words: Abdomen, Acute; Diagnosis, Differential; Porphyria, Acute Intermittent.

TEORIA

As porfirias constituem um grupo heterogêneo de desordens genéticas, sejam congênitas ou adquiridas, em que há atividade enzimática reduzida em um ponto da cadeia da biossíntese do heme, causando alterações clínicas.¹⁻³

Apesar dos vários tipos de porfirias, apenas a PAI pode ter consequências muito graves, inclusive com risco à vida. A maioria dos indivíduos permanecerá assintomática durante toda a vida, o que caracteriza a fase latente da doença. Entretanto, todos os pacientes porfíricos, principalmente mulheres na fase adulta, são propensos à crise aguda se expostos aos vários fatores desencadeantes: exposição a certos tipos de medicamentos (barbitúricos, clonidina, metildopa, eritromicina, anticoncepcionais orais, espirinolactona, etc.), processos infecciosos, ingestão alcoólica, ingestão calórica insuficiente e fatores hormonais como gravidez e uso de contraceptivos.³⁻⁸

As crises agudas variam na apresentação clínica. Dor abdominal grave, vômitos e constipação são sintomas comuns.² A neuropatia periférica pode ocorrer e levar à paralisia respiratória fatal. Taquicardia e hipertensão são manifestações de disfunção autonômica usualmente presentes, podendo, inclusive, ocorrer encefalopatia hipertensiva. Outras manifestações de disautonomia nervosa são sudorese, palidez e hipertermia. A hiponatremia, devido à síndrome de secreção inapropriada de hor-

Recebido em: 22/11/2004
Aprovado em: 13/12/2004

Instituição:
Hospital Municipal Odilon Behrens,
Belo Horizonte – MG, Brasil.

Endereço para correspondência:
Alameda dos Cristais, 225
Condomínio Vila Del Rey, Nova Lima – MG, Brasil
CEP: 34000-000
E-mail: felipepachecoferreira@yahoo.com.br

mônio antidiurético, pode complicar algumas crises, com manifestações de convulsões ou deterioração do nível de consciência.³

Outra forma de envolvimento do sistema nervoso central é o distúrbio mental com agitação, mania, depressão, alucinações visuais ou auditivas e comportamento esquizoide.

A PAI deve ser considerada possível diagnóstico em todo paciente que apresentar dor abdominal indefinida, principalmente se associada à disfunção mental ou à neuropatia periférica.² Outra característica marcante da doença é a alteração da coloração da urina. Durante uma crise, a urina assume a cor vermelho escuro, cor de “vinho do porto”, que se torna mais pronunciada se deixada à luz ambiente. Os exames laboratoriais que auxiliam no diagnóstico são dosagens de porfirinas e seus precursores na urina, fezes e sangue.

A abordagem terapêutica é restrita e inclui a ingestão de grande quantidade de carboidratos, infusão de hematina e tratamento sintomático.

RELATO DE CASO

LFS, 24 anos, sexo feminino, faioderma, casada, natural de São Gotardo da Piedade-MG e residente em Lagoa Santa-MG, que apresentou quadro de dor abdominal, disúria e polaciúria.

Foi internada na Santa Casa de Lagoa Santa, onde foi iniciado tratamento para pielonefrite com gentamicina e ampicilina por quatro dias, substituídos em seguida por ceftriaxona (dois dias).

Evoluiu com piora da dor abdominal, inapetência, prostração e leucocitose com desvio para a esquerda. A ultrassonografia abdominal e endovaginal não evidenciou alterações.

Foi então encaminhada para o Hospital Municipal Odilon Behrens (HMOB) seis dias após.

À admissão, queixava algia abdominal, tipo cólica, difusa e constipação intestinal de início há nove dias. Ao exame físico apresentava-se poliqueixosa, gemente, chorosa, desidratada +/++++, normocrômica; eupneica, sem ruídos adventícios à ausculta pulmonar; com FC = 90 bpm, PA = 120/80 mmHg; abdômen distendido, flácido, com esboço de peristaltismo, doloroso à palpação profunda difusamente, sem sinais de irritação peritoneal; ampola retal repleta de fezes ao toque.

Os exames laboratoriais à admissão demonstraram: hemácias: 4.490.000/mm³, hemoglobina: 13.5 g/dL, hematócrito: 40.1%, leucócitos globais: 15.400/mm³, constituídos por 52% de segmentados, 4% de bastonetes, 22% de linfócitos, 11% de monócitos e 8% de eosinófilos, plaquetas: 307.000/mm³, amilase: 63 U/I, VHS: 15 mm. A radiografia de abdômen revelava níveis hidroaéreos e ausência de ar na ampola retal. Nesse momento optou-se pela internação hospitalar, com hipótese diagnóstica de obstrução intestinal por fecaloma. Iniciada administração de óleo mineral via oral e sessões de clister glicerinado via retal.

No segundo dia de internação, a paciente apresentou piora do quadro algico. Optou-se pela realização de tomografia computadorizada (TC) de abdômen, que exibiu imagem sugestiva de obstrução em ângulo esplênico do cólon e distensão difusa de alças intestinais (Figura 1).



Figura 1 - TC de abdômen mostrando imagem sugestiva de obstrução em ângulo esplênico do cólon.

Submetida à laparotomia exploradora três dias após a internação, constatou-se distensão colônica difusa até seu ângulo esplênico, sem causa mecânica confirmada.

Evoluiu no pós-operatório imediato com taquicardia persistente (FC = 124 bpm) e no segundo dia apresentou fraqueza, síncope e taquipneia.

Os exames laboratoriais e ultrassonográficos sugeriam hemorragia intra-abdominal (hemoglobina: 5,4 mg/dL, líquido livre nos quatro quadrantes da cavidade abdominal e francamente sanguinolento à paracentese guiada).

Submetida à relaparotomia (36 horas após a primeira intervenção), detectou-se laceração superficial de cerca de 4 cm na região póstero-lateral do baço, distensão gasosa colônica e 3.000 mL de sangue livre na cavidade. Realizou-se esplenorrafia com interposição do omento e foram transfundidos 900 mL de concentrado de hemácias.

No segundo dia pós-operatório, apresentava taquipneia, taquicardia (FC = 134 bpm), tetraparesia e urina de coloração “vinho do porto”.

Encaminhada ao Centro de Terapia Intensiva do hospital, foi intubada devido à fadiga da musculatura respiratória.

Levantou-se a hipótese de PAI e iniciou-se dieta com 300 g de carboidrato em 24 horas, medicando com morfina, para dor.

Confirmou-se o diagnóstico laboratorial de PAI pela dosagem urinária elevada de porfobilinogênio e ALA (> 5.000).

A alta hospitalar sucedeu-se após quatro meses de internação no CTI e a paciente encontrava-se consciente, com escore 15 na classificação de Glasgow, eupneica (ar ambiente), hemodinamicamente estável e com tetraparesia flácida.

DISCUSSÃO

A discussão baseia-se em quatro tópicos principais: indicação cirúrgica; procedimentos cirúrgicos; diagnóstico etiológico final; e tratamento e evolução.

A indicação cirúrgica foi determinada por um conjunto de fatores que se somaram, tendo como ponto decisivo o resultado da TC abdominal (imagem de distensão grosseira de alças intestinais e sinal sugestivo de obstrução mecânica no nível do ângulo esplênico do cólon transversal). Os outros fatores foram representados pela ausência de melhora dos sintomas, manutenção das alterações aos exames físico e laboratoriais.

À laparotomia não foi identificada obstrução mecânica. Foi indicada relaparotomia por repercussões hemodinâmicas secundárias à laceração esplênica iatrogênica ocorrida na primeira intervenção.

Foi no pós-operatório da relaparotomia que sinais e sintomas inesperados afloraram – urina de coloração “vinho do porto”, persistência de taquicardia e hipertensão, cefaleia intensa, fraqueza e posteriormente paralisia de MMII. Diante disso, questionou-se se o diagnóstico não seria o de uma doença sistêmica que se apresentou como abdômen agudo. As hipóteses diagnósticas foram de síndrome de Guillan Barret e PAI, sendo que esta última enquadrava-se muito bem. Seguindo esse raciocínio, foram solicitadas dosagens de ácido aminolevulínico e porfobilinogênio urinários, que se mostraram alterados (> 5.000), o que contribuiu para a elucidação diagnóstica: PAI.

Com a indisponibilidade da hematina, manteve-se o tratamento suportivo, com monitorização, analgesia intravenosa à base de morfina, dieta controlada (ingestão de 300 g/dia de carboidratos), fisioterapia respiratória e muscular e apoio psiquiátrico, durante a maior parte do tempo em uma unidade de terapia intensiva devido à necessidade de ventilação mecânica.

REFERÊNCIAS

1. Beattie AD, Goldberg A. Acute intermittent porphyria: Natural history and prognosis. In: Doss MD. *Porphyrias and Disease*. Basel, Switzerland: Karger; 1976. p.245-50.
2. Berlin L, Cotton R. Gastro-intestinal manifestations of porphyria. *Am J Digest Dis.* 1950; 17:110-4.
3. Bloomer JR. The hepatic porphyries: pathogenesis, manifestations and management. *Gastroenterology.* 1996; 71:689-701.
4. Gazzaniga V. Uroporphyrin: Some notes on its ancient historical background. *Am J Nephrol.* 1999; 19:159-62.
5. Grandchamp B. Acute intermittent porphyria. *Semin Liver Dis.* 1998; 18:17-24.
6. Hindmarsh JT, Oliveiras L, Greenway DC. Plasma porphyrins in the porphyries. *Clin Chem.* 1999; 45:1070-6.
7. Jamison KR, Wylant RJ. Vincent Van Gogh's illness. *BMJ.* 1992; 304:577
8. Jeans JB, Savic K, Gross CR, Weimer MK, Bossenmaier IC, Pierach CA, Bloomer JR. Mortality in patients with acute intermittent porphyria requiring hospitalization: a United States case series. *Am J of Med Genetics.* 1996; 65:269-73.