



QUALIS
A2



PORFIRIA INTERMITENTE AGUDA: ASPECTOS CLÍNICOS E DESAFIOS DIAGNÓSTICOS EM RELATO DE CASO

ACUTE INTERMITTENT PORPHYRIA: CLINICAL ASPECTS AND DIAGNOSTIC CHALLENGES IN A CASE REPORT

Fúlvia Maria Castro SOARES

Faculdade Guarai (IESC/FAG)

E-mail: mariafulvia17@gmail.com

ORCID: <http://orcid.org/0009-0005-3033-4399>

Maria Fernanda Rodrigues de SOUSA

Faculdade Guarai (IESC/FAG)

E-mail: mariafernandasousa0234@gmail.com

ORCID: <http://orcid.org/0009-0009-6960-8333>

Klênnyo Aguiar PEREIRA

Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)

E-mail: klennyoaguiar1@gmail.com

ORCID: <http://orcid.org/0009-0008-1866-4581>

Adriana Keila DIAS

Faculdade Guarai (IESC/FAG)

E-mail: adrianakeiladias@hotmail.com

ORCID: <http://orcid.org/0000-0003-1291-5593>

RESUMO

As porfirias constituem um grupo heterogêneo e raro de doenças metabólicas, decorrentes de falhas enzimáticas em diferentes etapas da biossíntese do heme, cofator essencial da hemoglobina e de outras hemoproteínas. A deficiência de enzimas específicas leva ao acúmulo de intermediários tóxicos, capazes de provocar manifestações clínicas variadas, a depender do tipo de porfiria envolvido. O presente estudo tem como objetivo relatar um caso de porfiria intermitente aguda em uma jovem tocantinense, detalhando a evolução clínica, as etapas do diagnóstico e as estratégias de tratamento adotadas. Trata-se de um estudo de caso realizado por meio de visita domiciliar, no âmbito da disciplina Estágio Curricular II, do Instituto Educacional de Santa Catarina (IESC/FAG – Faculdade Guarai). O caso evidencia a importância do reconhecimento precoce dos sinais clínicos da porfiria aguda intermitente e reforça a necessidade de maior atenção diagnóstica, sobretudo em

contextos com limitado acesso a exames específicos, a fim de evitar complicações graves e direcionar adequadamente o tratamento.

Palavras-chave: Porfiria. Heme. Metabolismo.

ABSTRACT

Porphyrias constitute a heterogeneous and rare group of metabolic diseases resulting from enzymatic defects at different stages of heme biosynthesis, heme being an essential cofactor of hemoglobin and other hemoproteins. The deficiency of specific enzymes leads to the accumulation of toxic intermediates, capable of causing varied clinical manifestations, depending on the type of porphyria involved. This study aims to report a case of acute intermittent porphyria in a young woman from Tocantins, detailing the clinical evolution, the stages of diagnosis, and the treatment strategies adopted. This is a case study conducted through a home visit, within the scope of the Curricular Internship II course, at the Santa Catarina Educational Institute (IESC/FAG – Faculdade Guaraí). This case highlights the importance of early recognition of the clinical signs of acute intermittent porphyria and reinforces the need for greater diagnostic attention, especially in contexts with limited access to specific tests, in order to avoid serious complications and properly guide treatment.

Keywords: Porphyria. Heme. Metabolism.

INTRODUÇÃO

A Porfiria Intermitente Aguda (PIA) constitui uma doença metabólica rara do grupo das porfirias, resultante da deficiência parcial da enzima porfobilinogênio desaminase (PBGD). Essa alteração enzimática ocasiona o acúmulo de precursores porfirínicos no organismo, desencadeando manifestações clínicas heterogêneas, como dor abdominal aguda, neuropatia periférica, distúrbios neuropsiquiátricos e alterações cutâneas, dificultando o diagnóstico e o manejo clínico adequado (Sousa et al, 2025).

As porfirias compreendem oito variantes - ala desidratase, aguda intermitente, coproporfiria hereditária, porfiria variegata, eritropoética congênita, porfiria cutânea tardia, hepatoeritropoética e protoporfiria eritropoética - classificadas conforme a

origem do acúmulo excessivo de porfirinas. Tanto as formas eritropoéticas quanto as hepáticas podem manifestar-se de maneira aguda, com quadros neuropsiquiátricos e viscerais, ou como formas cutâneas, marcadas principalmente pela fotossensibilidade da pele (Miranda et al, 2013).

Ademais, a avaliação bioquímica aliada ao diagnóstico molecular é crucial para a identificação precoce dos erros inatos do metabolismo (EIM), permitindo a implementação de estratégias terapêuticas antes do surgimento de complicações irreversíveis. A detecção antecipada, realizada por meio de triagens específicas, como a análise de marcadores metabólicos no sangue ou na urina, é fundamental para prevenir consequências graves, incluindo comprometimento neurológico permanente, falência de órgãos e mortalidade precoce (Pereira et al, 2024).

A penetrância clínica (percentual de portadores que desenvolvem crises) é baixa e variável entre estudos — valores reportados vão de <1% na população geral a 10–20% ou até 30–50% em populações com efeito fundador (ex.: regiões da Escandinávia). Em revisões recentes costuma-se citar penetrância clínica tipicamente em torno de $\leq 1\%$ a $\sim 20\%$, dependendo da população considerada. Mulheres em idade reprodutiva apresentam risco maior de crises (Gonzalez-Mosquera; Sonthalia, 2025).

Quando a doença se manifesta clinicamente, os pacientes podem apresentar episódios intermitentes caracterizados por dor abdominal, náuseas, vômitos, alterações do hábito intestinal (constipação ou diarreia), distensão abdominal, íleo paralítico, retenção ou incontinência urinária, além de taquicardia, sudorese, tremores, febre, neuropatia periférica e distúrbios hidreletrolíticos e psiquiátricos (Lopes et al, 2008).

Dessa forma, o presente estudo tem como objetivo relatar um caso de porfiria intermitente aguda em uma jovem residente no interior do Estado do Tocantins, detalhando a evolução clínica, as etapas de diagnóstico e as estratégias de tratamento adotadas. Além disso, busca-se apresentar a fisiopatologia da doença, correlacionando-a com suas manifestações clínicas e destacando os principais diagnósticos diferenciais.

DESCRIÇÃO DO CASO CLÍNICO

Paciente E.C.S., 31 anos de idade, sexo feminino, parda, solteira, cristã protestante, aposentada em decorrência de seu quadro de saúde. Nega tabagismo, etilismo e uso de substâncias ilícitas. Faz uso eventual de Amitriptilina 75 mg, Escopolamina (Buscopan) 10 mg, Gabapentina 300 mg e Ondansetrona 4 mg. Refere alergia a dipirona, tramadol, contraste iodado e alguns anti-inflamatórios não esteroides. Encontra-se em acompanhamento com hipótese diagnóstica de porfiria aguda intermitente.

Em março de 2024, paciente referiu quadro de dor abdominal intensa em região de flanco direito. Em outubro do mesmo ano, recebeu diagnóstico de porfiria aguda. Refere episódios recorrentes de cólica abdominal intensa, distensão abdominal, sensação de empachamento e constipação intestinal com duração de até 15 dias. Sintomas evoluíram com náuseas, vômitos, distensão abdominal progressiva e urina escurecida (colúria). Paciente segue em investigação diagnóstica para definição do subtipo de porfiria.

A paciente relata que houve diversos empecilhos até a definição do diagnóstico, uma vez que, por se tratar de uma doença pouco reconhecida, seu quadro clínico chegou a ser inicialmente interpretado como de origem psicológica. Após aproximadamente oito meses de investigação, sua médica solicitou a dosagem do porfobilinogênio (PBG) urinário, exame de relevância por se tratar de um precursor das porfirias e componente fundamental na via de produção do heme, essencial para a formação da hemoglobina. O exame foi realizado em duas ocasiões distintas, apresentando resultado positivo em ambas.

Paciente relata tratamentos prévios para hanseníase e hepatite medicamentosa, incluindo cirurgias de descompressão de nervos em membros superiores e inferiores, especificamente em regiões do bíceps, tibial e calcânea. Refere que sua última internação ocorreu em 19 de julho de 2025.

Ao exame físico: Paciente encontra-se consciente, orientada em tempo e espaço, deambulando sem auxílio e verbalizando com clareza. Refere desconforto abdominal. Sinais vitais: pressão arterial de 110/90 mmHg, frequência cardíaca de 102 bpm (relata que durante episódios de crise pode apresentar taquicardia com FC

>180 bpm), frequência respiratória de 17 irpm, saturação periférica de oxigênio de 98% em ar ambiente e temperatura axilar de 36,5°C.

Na Tabela 01, a seguir, apresentam-se as características observadas no exame físico da paciente, corroboradas pelas informações por ela relatadas.

Tabela 01: Anamnese e Exame físico.

Cabeça	Simétrica, couro cabeludo limpo, sem sensibilidade à palpação.
Olhos	Pupilas isocóricas e fotorreativas, acuidade visual preservada.
Ouvidos	Meatos auditivos externos limpos, membranas timpânicas íntegras e audição preservada bilateralmente. Refere histórico de processos inflamatórios e episódios de otite durante crises.
Nariz	Mucosa nasal úmida, rosada, sem lesões aparentes.
Boca	Mucosa oral levemente hipocorada e ressecada.
Integridade cutâneo-mucosa	Pele íntegra, hidratada, turgor preservado, sem presença de lesões, escoriações ou áreas de hiperemia.
Sistema neurológico	Paciente encontra-se consciente, orientada em tempo e espaço, fala clara e coerente, memória preservada, deambulando e movimentos preservados. Refere neuropatia e compressão dos nervos (o que explica a cirurgia realizada em MMSS e MMII). Relata quadro ansioso e depressivo durante as crises de porfiria. Apresenta tônus muscular alterado, em decorrência das dores e intervenções cirúrgicas. Coordenação motora prejudicada, evidenciada por dificuldade na execução de movimentos finos e redução da destreza manual, associada à neuropatia periférica. Nega alterações visuais, rigidez de nuca, convulsões ou perda de consciência. Sensibilidade tátil e dolorosa preservada.
Hidratação e eliminação vesical	Padrões de eliminação prejudicados. Refere urina escura durante as crises. Nega disúria, polaciúria ou urgência miccional. Apresenta constipação intestinal com a duração de aproximadamente 15 dias.
Segurança emocional	Paciente refere sintomas de ansiedade, depressão, insegurança e medo relacionado à possibilidade de morte. Necessita de escuta ativa, acolhimento e

	fortalecimento do vínculo familiar. Relata também medo e desconfiança em relação aos profissionais de saúde, por não se sentir compreendida em decorrência do desconhecimento da sua patologia.
--	---

Fonte: Os autores (2025).

Ao analisar a tabela anterior, é interessante notar que, embora as características anatômicas da paciente estejam preservadas, ela apresenta lesões resultantes de neurólise, decorrente de neuropatia periférica associada ao quadro clínico de Porfíria Intermitente Aguda.

Nesse sentido, a Neuropatia Periférica (NP) é uma condição médica comum que compromete os nervos periféricos, podendo ser incapacitante ou, em casos graves, levar a complicações fatais. Essa condição decorre de lesões nos nervos periféricos, frequentemente associadas a fatores como alcoolismo, deficiências nutricionais e vitamínicas, doenças autoimunes e diabetes mellitus (Pedrosa et al, 2024).

Além disso, é mister salientar que a fisiopatologia da neuropatia periférica envolve tanto lesões diretas nos nervos causadas por processos inflamatórios quanto mecanismos imunomediados, nos quais autoanticorpos podem atacar estruturas do sistema nervoso periférico. A intensidade das neuropatias periféricas varia amplamente entre os indivíduos, podendo ir de sintomas leves até comprometimentos funcionais significativos. O diagnóstico exige uma abordagem cuidadosa e sistemática (Sarah et al, 2024).

Na entrevista realizada na residência da paciente, os sinais vitais foram coletados com o objetivo de avaliar seu estado clínico de forma inicial. Os parâmetros incluíram pressão arterial, frequência cardíaca, frequência respiratória, temperatura corporal e saturação de oxigênio, conforme apresentado na tabela abaixo. Esses dados fornecem informações importantes sobre a condição física da paciente e possíveis necessidades de acompanhamento.

Nesse sentido, os sinais vitais constituem parâmetros fundamentais para avaliar o funcionamento dos principais órgãos, pois traduzem as condições fisiológicas do organismo. A aferição desses indicadores fornece dados indispensáveis para identificar o estado geral de saúde do paciente (Andrade et al, 2025).

Além disso, ao analisar os valores da frequência cardíaca da paciente, percebe-se a presença de taquicardia, considerando que, durante a entrevista, ela encontrava-se em repouso e na posição sentada. Diante desse fato, é interessante destacar que desde o início dos anos 2000, a dor passou a ser reconhecida como o quinto sinal vital, sendo possível avaliá-la por meio de diferentes escalas, o que contribui para aprimorar a qualidade da assistência prestada ao paciente com dor (Castro; Bastos; Pereira, 2018).

Esse argumento pode explicar a alteração observada nesse parâmetro, considerando que a dor representa uma manifestação clínica de grande relevância no contexto deste caso. Abaixo, a tabela 02, demonstra valores encontrados dos sinais vitais.

Tabela 02: Sinais Vitais.

SINAIS VITAIS	VALORES
Pressão Arterial (PA)	110×90 mmHg
Frequência Cardíaca (FC)	102bpm
Saturação (SP02)	98%
Frequência Respiratória (FR)	17 rpm
Temperatura (T)	36.5°C

Fonte: Os autores (2025).

Problemas de enfermagem encontrados

A partir da análise da entrevista e observações realizadas, foi possível elencar os principais problemas de enfermagem encontrados. A identificação dos problemas de enfermagem descritos na tabela 03 a seguir, é fundamental para direcionar a assistência.

Tabela 03: Problemas de enfermagem.

PROBLEMAS DE ENFERMAGEM	
Dores abdominais intensas	Relacionado a crises metabólicas.
Confusão mental	Relacionado a porfiria aguda e neuropatia.
Eliminação urinaria prejudicada	Relacionada à oxidação dos precursores de porfirina que se acumulam no corpo e são eliminados na urina.
Ansiedade	Ansiedade relacionada a morte.

Fonte: Os autores, 2025.

No contexto do caso em análise, pesquisas apontam que os distúrbios psíquicos são comuns entre indivíduos com dor crônica (DC), destacando-se a depressão, cuja ocorrência é consideravelmente mais elevada nesse grupo do que na população em geral. Além disso, a ansiedade também se mostra frequente entre os portadores de DC, em proporções superiores às observadas em pessoas sem a condição (Silva et al, 2021).

Outrossim, evidências científicas indicam que a ansiedade exerce um papel significativo na intensificação da percepção da dor, além de reduzir a tolerância dos indivíduos a estímulos dolorosos. Essa relação bidirecional entre dor e ansiedade tende a agravar os quadros de dor crônica, comprometendo a resposta aos tratamentos convencionais e reforçando a necessidade de abordagens terapêuticas integradas que considerem tanto os aspectos físicos quanto os psicológicos do paciente (Santos et al, 2024).

Diagnósticos e prescrições de enfermagem

A tabela a seguir apresenta os principais diagnósticos de enfermagem identificados durante a entrevista e relatados pela paciente, bem como as intervenções prescritas, oferecendo uma visão sistematizada das necessidades de cuidado.

Tabela 04: Diagnósticos e Prescrições de enfermagem.

PROBLEMAS	DIAGNÓSTICOS	PRESCRIÇÕES
Dores abdominais intensas	Dor aguda, relacionada a porfiria aguda intermitente e evidenciada por dor abdominal intensa em períodos de crise.	Avaliar intensidade, localização e fatores desencadeantes da dor a cada 6 horas ou conforme necessidade. Aplicar medidas não farmacológicas para alívio da dor (compressas mornas,

		<p>posicionamento de conforto) sempre que houver queixa dolorosa.</p> <p>Administrar medicamentos conforme prescrição médica, atentando para drogas contraindicadas na porfiria aguda intermitente.</p> <p>Observar sinais de complicação: distensão abdominal, íleo paralítico e vômitos persistentes. Se queixa da paciente.</p> <p>Realizar avaliação neurológica abrangente a cada 6 horas, incluindo estado mental, reflexos, força motora, sensibilidade tátil e escala de Coma de Glasgow.</p>
Confusão mental	<p>Confusão aguda, relacionado a neuropatia e evidenciada por alucinações e pensamento desorganizado.</p>	<p>Realizar avaliação neurológica abrangente a cada 6 horas, incluindo estado mental, reflexos, força motora, sensibilidade tátil e escala de Glasgow, para identificar possíveis disfunções do sistema nervoso.</p> <p>Proporcionar ambiente calmo, bem iluminado durante o dia, reduzindo ruídos e estímulos excessivos continuamente.</p> <p>Administrar medicamentos nos horários corretos, conforme prescrição médica.</p> <p>Supervisionar paciente de perto, continuamente, prevenindo quedas ou autoagressões e retirando objetos que possam oferecer risco.</p> <p>Monitorar diurese (volume, cor, odor) a cada 6 horas e sempre que houver alteração significativa.</p>
Eliminação e troca	<p>Eliminação urinária prejudicada, relacionada a porfiria aguda intermitente e evidenciada por colúria.</p> <p>Motilidade gastrointestinal prejudicada, relacionada a porfiria aguda intermitente e evidenciada por abdome distendido e constipação.</p>	<p>Monitorar diurese (volume, cor, odor) a cada 6 horas ou conforme necessidade do paciente.</p> <p>Incentivar ingestão hídrica adequada, oferecendo líquidos ao longo do dia e orientando sobre a importância da hidratação.</p> <p>Realizar balanço hídrico rigoroso, registrando entrada e saída de líquidos diariamente.</p>

		<p>Monitorar sinais de íleo paralítico (náuseas, vômitos, ausência de peristaltismo) a cada turno e notificar alterações imediatamente.</p> <p>Incentivar mobilidade/deambulação sempre que possível, respeitando limites do paciente e evitando esforços excessivos.</p> <p>Orientar dieta rica em fibras e líquidos, adaptando conforme tolerância e prescrição médica.</p> <p>Registrar frequência, consistência e características das evacuações em prontuário a cada eliminação ou conforme necessidade clínica.</p>
Ansiedade	<p>Ansiedade excessiva relacionada a morte, relacionado ao medo da morte prematura e evidenciado por transtorno depressivo.</p>	<p>Estabelecer vínculo terapêutico, oferecendo escuta ativa.</p> <p>Esclarecer dúvidas da paciente e família sobre a doença e o tratamento.</p> <p>Estimular técnicas de respiração e relaxamento, e ofertar práticas integrativas e complementares em saúde.</p>

Fonte: Os autores, 2025.

Dentre os diagnósticos identificados na tabela acima, observa-se o diagnóstico de confusão mental, um achado importante no quadro de Porfíria Intermitente Aguda. Nesse sentido, à luz das evidências científicas disponíveis, verifica-se que a frequência desse achado clínico é consideravelmente elevada, especialmente em pacientes que apresentam mais de um fator etiológico associado ao diagnóstico. Essa condição reforça a complexidade do quadro e evidencia a necessidade de uma avaliação abrangente, que contemple tanto os aspectos clínicos quanto os contextuais, a fim de garantir maior precisão diagnóstica e orientar intervenções adequadas (Magno, 2023).

Além disso, a Síndrome Confusional Aguda (SCA), também denominada delirium, é um distúrbio neuropsiquiátrico de instalação rápida, que pode ocorrer em poucas horas ou dias. Seu curso é transitório, podendo perdurar desde alguns dias até aproximadamente dois meses, apresentando sintomas flutuantes. Trata-se de uma condição de origem multifatorial, associada a alterações hidroeletrólíticas e

metabólicas, eventos vasculares, processos infecciosos ou inflamatórios, bem como ao uso, intoxicação ou interrupção súbita de fármacos e substâncias psicoativas (Hernández; Saavedra-López; Calle-Ramirez, 2022).

O caso da paciente com porfiria aguda permite uma reflexão ampliada sobre a influência dos determinantes sociais da saúde no processo de adoecimento. Trata-se de uma mulher jovem, pertencente à classe média baixa, que enfrenta múltiplos sintomas decorrentes da doença — como dor intensa, confusão mental, ansiedade e alterações cognitivas — além da imprevisibilidade das crises, que impõe incertezas à sua vida cotidiana. Esse contexto desafia a noção de que doenças raras estão restritas a determinados perfis sociais, evidenciando que qualquer indivíduo pode ser acometido, independentemente de idade, gênero ou condição socioeconômica.

FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

As porfirias constituem um grupo heterogêneo de desordens metabólicas raras, resultantes da deficiência enzimática em uma das etapas da biossíntese do heme, um cofator essencial da hemoglobina. Tal deficiência ocasiona o acúmulo tóxico de intermediários metabólicos, manifestando-se por um espectro clínico variável, que depende do tipo específico de porfiria (Andrade et al, 2020).

A Porfiria Intermitente Aguda decorre da haploinsuficiência da enzima porfobilinogênio desaminase, apresentando herança autossômica dominante e prevalência maior em indivíduos do sexo feminino, especialmente entre a terceira e quarta décadas de vida (Vasconcelos et al, 2024).

Nesse contexto, relativamente a sua classificação, as porfirias podem ser ordenadas em dois grandes grupos: hepáticas agudas e fotocutâneas. As porfirias hepáticas agudas — que incluem a porfiria intermitente aguda (PIA), porfiria variegata (VP), coproporfiria hereditária (HCP) e a porfiria por deficiência da ácido aminolevulínico desidratase (ADP) — caracterizam-se por episódios agudos decorrentes da produção excessiva de precursores das porfirinas no fígado, resultando principalmente em manifestações neurológicas (Prauchner; Emanuelli, 2002, p. 250).

Já as porfirias fotocutâneas — englobando a porfiria cutânea tarda (PCT), porfiria hepatoeritropoiética (HEP), porfiria eritropoiética congênita (CEP),

protoporfiria eritropoiética (EPP) e protoporfiria ligada ao cromossomo X (XLP) — são causadas pela superprodução de porfirinas fotossensíveis pelo fígado ou pela medula óssea, manifestando-se principalmente por lesões cutâneas provocadas pela exposição à luz (Santos, 2023).

Diante disso, a PIA apresenta-se clinicamente por episódios de dores abdominais sem etiologia definida ou de origem obscura. A incidência de casos sintomáticos de PIA varia entre um e dois por 100 mil habitantes. Além disso, durante um episódio agudo de PIA, os pacientes costumam manifestar dor abdominal intensa, náuseas, constipação intestinal, fraqueza muscular, câimbras, paralisias, vertigem e alterações psiquiátricas (Ferreira; Silva; Costa, 2011).

Sinais como hipertensão arterial, taquicardia, rigidez abdominal e febre são frequentemente observados. Além disso, a coloração da urina pode apresentar tonalidades escuras, variando entre roxo, marrom e vermelho (Naoum, 2024).

Nesse sentido, as mutações nos genes responsáveis pela síntese do heme, quando associadas a fatores nutricionais, ambientais e a outros determinantes genéticos, podem ocasionar desregulação no metabolismo desse composto. Na PIA, observa-se, em geral, a atuação concomitante de dois ou mais fatores desencadeantes, as crises geralmente resultam da associação de diferentes fatores desencadeantes, entre os quais se destacam a dieta hipocalórica e pobre em carboidratos, o uso de determinados medicamentos, infecções, consumo de álcool, tabagismo, procedimentos cirúrgicos e alterações hormonais (Carvalho et al, 2021).

Ademais, condições como jejum prolongado, estresse psicoemocional, esforço físico intenso, privação de sono, ambientes laborais inadequados e padrões alimentares irregulares também podem contribuir para a manifestação clínica da doença (Almeida et al, 2023).

Sendo assim, a PIA configura-se como uma enfermidade metabólica rara, caracterizada por manifestações clínicas inespecíficas que podem simular diferentes condições, incluindo síndromes neuropáticas e transtornos neuropsiquiátricos, além de apresentar repercussões em múltiplos órgãos e sistemas (Silva et al, 2024). De maneira tal, o presente estudo tem como objetivo relatar um caso de porfiria aguda intermitente, descrevendo a evolução clínica da enfermidade, bem como as etapas envolvidas no processo diagnóstico e nas condutas terapêuticas adotadas.

CONCLUSÃO

O presente relato destaca a complexidade clínica da Porfíria Intermitente Aguda, uma condição rara, porém potencialmente grave, cujo diagnóstico depende da alta suspeição clínica e do reconhecimento precoce de seus sinais e sintomas. A variabilidade das manifestações, frequentemente inespecíficas e sobrepostas a outras condições neurológicas, gastrointestinais e psiquiátricas, torna o processo diagnóstico um desafio significativo para profissionais de saúde.

No caso apresentado, a evolução clínica e a investigação detalhada permitiram a identificação da doença e a instituição das condutas adequadas, evidenciando a importância do olhar multidisciplinar e da abordagem sistematizada diante de quadros clínicos de difícil interpretação. Além disso, reforça-se o papel essencial da educação permanente em saúde para ampliar o conhecimento sobre doenças raras, favorecendo diagnósticos mais rápidos e tratamentos oportunos.

Por fim, o relato contribui para a literatura ao demonstrar como a análise cuidadosa de sintomas aparentemente desconexos pode direcionar ao diagnóstico correto, reduzindo riscos, complicações e impactos negativos sobre a qualidade de vida do paciente.

REFERÊNCIAS

ALMEIDA, L. F. et al. Porfíria aguda intermitente: relato da evolução clínica de uma doença rara e de difícil diagnóstico. **Brazilian Journal of Development**, v. 9, n. 1, p. 1125-1134, 2023. DOI: 10.34117/bjdv9n1-079. Disponível em: <https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BRJD/article/view/56017>. Acesso em: 18 ago. 2025.

ANDRADE, Adriana da Silva Barros et al. **Sinais vitais**. Teresina: EdUESPI, 2025. 40 p. E-book produzido por acadêmicos do curso de Enfermagem da UESPI. ISBN 978-65-89616-74-0. Disponível em: <https://editora.uespi.br/index.php/editora/catalog/book/239>. Acesso em: 3 out. 2025.

ANDRADE, M. V. et al. Porfíria aguda intermitente – relato de caso. **Revista Educação em Saúde (RESU)**, v. 8, supl. 2, p. 95-100, 2020. Disponível em: <https://periodicos.unievangelica.edu.br/index.php/educacaoemsaude/article/view/4924>. Acesso em: 28 jan. 2026.

PORFIRIA INTERMITENTE AGUDA: ASPECTOS CLÍNICOS E DESAFIOS DIAGNÓSTICOS EM RELATO DE CASO. Fúlvia Maria Castro SOARES; Maria Fernanda Rodrigues de SOUSA; Klénnyo Aguiar PEREIRA; Adriana Keila DIASJNT *Facit Business and Technology Journal*. QUALIS A2. ISSN: 2526-4281 - FLUXO CONTÍNUO. 2026 – MÊS DE JANEIRO - Ed. 70. VOL. 01. Págs. 116-130. <http://revistas.faculdefacit.edu.br>. E-mail: jnt@faculdefacit.edu.br.

CARVALHO, L. G. S. et al. Bypass gástrico em Y de Roux, como fator desencadeante de porfiria intermitente aguda severa / Y de Roux gastric bypass as a triggering factor for severe acute intermittent porphyria. **Brazilian Journal of Development**, v. 7, n. 5, p. 48959–48966, 2021. DOI: 10.34117/bjdv7n5-343.

CASTRO, Cinthia Costa de; BASTOS, Bárbara Rafaela; PEREIRA, Adrya Karolinne da Silva. Implementação da avaliação da dor como o quinto sinal vital. **Revista de Enfermagem UFPE on line**, Recife, v. 12, n. 11, p. 3009-3014, nov. 2018. DOI: <https://doi.org/10.5205/1981-8963-v12i11a236994p3009-3014-2018>.

FERREIRA, F. R. L.; SILVA, C. A. de A.; COSTA, S. X. da. Porfiria aguda intermitente, um importante e raro diagnóstico diferencial de abdômen agudo: relato de caso e revisão da literatura. **Revista Brasileira de Terapia Intensiva**, v. 23, n. 4, p. 510-514, 2011. DOI: <https://doi.org/10.1590/S0103-507X2011000400018>.

GONZALEZ-MOSQUERA LF; SONTALIA S. Porfiria Intermitente Aguda. Em: StatPearls. Treasure Island (FL): **StatPearls Publishing**; janeiro de 2025. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31613445/>. Acesso em: 28 jan. 2026.

HERNÁNDEZ, Ronald M.; SAAVEDRA-LÓPEZ, Miguel A.; CALLE-RAMIREZ, Xiomara M. A síndrome confusional aguda tem etiologia médico-cirúrgica e deve ser tratada como tal. **Acta Médica Portuguesa**, Lisboa, v. 35, n. 5, p. 399-408, 2022. DOI: <https://doi.org/10.20344/amp.18060>.

LOPES, D. V. A. et al. Porfiria aguda intermitente: relato de caso e revisão de literatura. **Revista Brasileira de Terapia Intensiva**, v. 20, n. 4, p. 429-434, 2008. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rbti/a/dCWnLpX83P8ZWfRC69JjW6r/?format=html>. Acesso em: 28 jan. 2026

MAGNO, Andreia Filipa Conceição. Confusão Aguda/Delirium no Doente Crítico em Contexto de Cuidados Intensivos. 2023. Projeto de Estágio Final (Mestrado em Enfermagem Médico-Cirúrgica – A Pessoa em Situação Crítica) – **Escola Superior de Saúde**, Instituto Politécnico de Porto Alegre, Porto Alegre, 2023. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10400.26/51269>. Acesso em: 24 set. 2025.

MIRANDA, M. L. et al. Porfiria aguda intermitente: dificuldade diagnóstica. Tratamento com plasmaférese. **Revista Brasileira de Neurologia e Psiquiatria**, v. 7, n. 3, p. 121-127, 2013. Disponível em: <https://www.revneuropsiq.com.br/rbnp/article/view/48>. Acesso em: 28 jan. 2026.

NAOUM, Paulo Cesar. Porfírias: classificação, fisiopatologia, genética e diagnóstico laboratorial. **Academia de Ciência e Tecnologia – ACET**. Diretor da Academia de Ciência e Tecnologia de São José do Rio Preto, SP, Brasil, 2024. Disponível em: <https://ciencianews.com.br/arquivos/ACET/IMAGENS/porfirias/porfirias.pdf>. Acesso em: 28 jan. 2026.

PEDROSA, G. de A. et al. Diagnóstico baseado na fisiopatologia da neuropatia periférica para um tratamento assertivo da doença: uma revisão integrativa. **Caderno Pedagógico**, v. 21, n. 13, p. e12845, 2024. DOI: 10.54033/cadpedv21n13-462.

PORFIRIA INTERMITENTE AGUDA: ASPECTOS CLÍNICOS E DESAFIOS DIAGNÓSTICOS EM RELATO DE CASO. Fúlvia Maria Castro SOARES; Maria Fernanda Rodrigues de SOUSA; Klénnyo Aguiar PEREIRA; Adriana Keila DIASJNT Facit Business and Technology Journal. QUALIS A2. ISSN: 2526-4281 - FLUXO CONTÍNUO. 2026 – MÊS DE JANEIRO - Ed. 70. VOL. 01. Págs. 116-130. <http://revistas.faculdefacit.edu.br>. E-mail: jnt@faculdefacit.edu.br.

PEREIRA, Ester Miranda et al. Quando o simples funciona: o impacto do teste qualitativo no diagnóstico da porfiria intermitente aguda no estado do Piauí. **Aracê**, v. 6, n. 4, p. 13766–13779, 2024. DOI: 10.56238/arev6n4-161.

PRAUCHNER, C. A.; EMANUELLI, T. Porfirias agudas: aspectos laboratoriais. **Revista Brasileira de Ciências Farmacêuticas**, Santa Maria, v. 38, n. 3, p. 249-258, jul./set. 2002. DOI: 10.1590/S1516-93322002000300002.

SANTOS, F. R. dos. **Porfirias**: aspectos clínicos, laboratoriais e moleculares. 2023. Dissertação (Mestrado em Ciências da Saúde) – Universidade Federal do Pará, Belém, 2023. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10400.5/101229>. Acesso em: 11 ago. 2025.

SANTOS, J. A. et al. Associação de dores crônicas à pacientes portadores de transtorno de ansiedade: uma revisão sistemática. **Caderno Pedagógico**, v. 21, n. 10, p. e9840, 2024. DOI: 10.54033/cadpedv21n10-359. Disponível em: <https://ojs.studiespublicacoes.com.br/ojs/index.php/cadped/article/view/9840>. Acesso em: 24 set. 2025.

SARAH, Ronierisson de Lima et al. Doenças reumáticas, autoimunes e envolvimento neurológico: percepções clínicas e considerações terapêuticas. **Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação**, v. 10, n. 7, p. 626–636, 2024. DOI: 10.51891/rease.v10i7.14782.

SILVA, S. M. C. et al. Impairment of quality of life due to anxiety and depression in patients with chronic pain. **Brazilian Journal of Pain**, São Paulo, v. 4, n. 3, p. 257-262, jul./set. 2021. DOI: <https://doi.org/10.5935/2595-0118.20210038>.

SILVA, T. P. dos S. et al. Porfiria intermitente aguda: relato de caso e revisão da literatura. **Journal Archives of Health**, [S. l.], v. 5, n. 3, p. e1759, 2024. DOI: 10.46919/archv5n3espec-086.

SOUSA, A. P. R. de et al. Hemina como terapia na crise de porfiria intermitente aguda em pacientes hospitalizados. **Brazilian Journal of Health Review**, v. 8, n. 1, p. e77523, 2025. DOI: 10.34119/bjhrv8n1-364.

VASCONCELOS, S. L. et al. O transplante de células-tronco hematopoiéticas como tratamento para Diabetes Mellitus tipo 1. **Hematology, Transfusion and Cell Therapy**, v. 46, supl. 4, p. S1132, 2024. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.043>. Acesso em: 11 ago. 2025.