Amaurose transitória em paciente com porfiria aguda intermitente

Registro de caso

Paulo Eurípedes Marchiori *, Milberto Scaff **, Dagoberto Callegaro *, Ricardo Nitrini * & José Lamartine de Assis ***

O acometimento do sistema nervoso, que determina a gravidade e prognóstico da porfiria aguda intermitente (PAI), se traduz por parestesias, desordens motoras com atrofias distais intensas e precoces e, raramente alterações objetivas da sensibilidade superficial, além de crises convulsivas tônico-clônicas generalizadas com certa freqüência e desordens autonômicas importantes (1, 3, 5). O comprometimento freqüente dos centros bulbares com graves alterações cárdio-respiratórias nos ataques agudos limita a sobrevivência dos pacientes (3, 7).

São também referidos os distúrbios oftalmológicos em pacientes que sofrem de vários tipos de porfiria (2, 4, 7, 9, 10). Amauroses transitórias e eventualmente permanentes e oftalmoplegias completas, têm sido relatadas (2, 6, 9 ,10). Foram registrados casos de perda definitiva da visão subseqüente à lesões das estruturas externas do olho e do nervo óptico (2. 9, 10). A cegueira de origem cerebral foi também registrada na PAI (6).

A raridade da amaurose transitória na PAI e a dificuldade diagnóstica, principalmente quando a desordem visual precede os sintomas e sinais clássicos da doença, justificam o presente registro.

OBSERVAÇÃO

N.M.Z., RG 2075894-H, 27 anos de idade, branca, brasileira, internada na Divisão de Neurologia em 25/10/78. Início clínico há sete dias com dores abdominais em cólicas localizadas no epigástrio, diarréias, vômitos, parestesias e eliminação de urina avermelhada. Após melhora do quadro digestivo teve uma crise convulsiva tônico-clônica generalizada e, no período pós-crise, queixou-se de perda súbita da visão. Antecedentes pessoais — Nega diabetes e hipertensão arterial. Refere cirurgia cardíaca pregressa. Antecedentes hereditários. — Não há quadro semelhante na família. É a primeira de uma prole de cinco filhos. Os pais não são consangüíneos. **Exame físico** — Bom estado geral; sonolência; pele e mucosas normais exceto cicatriz de esternotomia; bem hidratada; pressão arterial de 140/100 mmHg; pulso com freqüência de 80 batimentos por minuto; freqüência respiratória de 28 movimentos por minuto; temperatura axilar de 37,8°C; pleura, pulmões e coração semiologicamente normais. **Exame neurológico** — Paciente consciente e orientada. Não há déficits motores. Fala, linguagem e praxia, normais. Reflexos profundos globalmente diminuídos. Amaurose bilateral com reflexos fotomotor e da acomodação normais; pupilas isocóricas e de contornos regulares. Motricidade ocular extrínseca normal. Fundoscopia ocular normal em ambos os olhos. Sensibilidade objetiva normal. Parestesias nos membros inferiores. Esfíncter e troficidade normais. **Exames complementares** — Hemograma; hemoglobina de 15 0 g%; leucócitos de 9.400/mm^3. Dosagens de uréia e creatinina. normais. Eletrólitos no soro, normais. Eletroencefalograma: área irritativa temporal esquerda. Craniograma, normal. Teste de Watson e Schwartz positivo.

Evolução — A paciente foi medicada com clonazepan (dois comprimidos por dia), melhorando progressivamente das crises convulsivas e recuperando a visão. Após a remissão do surto, os exames eletroencefalográficos e campimétricos foram normais.

DISCUSSÃO

As agressões oculares nas porfirias são variadas e raras. Naquelas em que existem lesões tegumentares estas também podem ser encontradas nos anexos dos olhos, como perda da elasticidade de pele, lesões bolhosas e conjuntivites acompanhadas de blefarospasmos. Na esclera e córnea as malácias podem aparecer, às vezes, com perfurações leucomas e outras cicatrizes corneanas são também coexistentes. Alterações de refração podem ocorrer em conseqüência de compro-

Trabalho da Divisão de Neurologia (Prof. Horácio M. Canelas) do Departamento de Neuropsiquiatria do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.
* Médico Assistente.
** Professor Livre-Docente.
*** Professor Adjunto.

metimento em nível de íris e cristalino (2, 9). São referidos, ainda, edema de papila, neurite retrobulbar e, eventualmente e discutível, neurite óptica (10). A pesquisa por imunofluorescência de porfirinas oculares são positivas em todas as formas clínicas.

Em nossa casuística de 22 pacientes com porfiria hepática hereditária a amaurose transitória foi observada em apenas um caso. Nenhum outro distúrbio ocular foi evidenciado. As alterações de fundo de olho que podem existir na PAI e que poderiam determinar a amaurose, são alterações locais representadas por espasmos arteriolares e/ou hemorragias retinianas; pode haver, ainda, paralisias dos nervos oculomotores (2, 6, 10). A amaurose cortical se dá por lesões no córtex occipital ou nas vias ópticas retrogeniculadas determinadas pela doença e por tromboses vasculares (4, 6).

As alterações anátomo-patológicas do sistema nervoso central na PAI referidas são despopulação neuronal na camada piramidal, desmielinização com infiltrado inflamatório linfoplasmocitário perivascular e trombose de pequenos vasos do córtex cerebral (3). Foram descritas também, áreas de amolecimentos occipitais (6). No caso em discussão não teriam ocorrido lesões irreversíveis das áreas occipitais ou dos tratos geniculocalcarinos. O comportamento visual foi de cegueira cortical, com normalização da visão após a remissão do ataque agudo. Paralelamente ocorreram remissão das crises convulsivas e normalização dos eletrencefalogramas. Não foram observadas alterações eletrencefalográficas em áreas occipitais. Tais alterações, descritas na cegueira cortical, são representadas pela falta do ritmo alfa e de resposta de arrastamento da fotoestimulação ("photic driving" ausente) (4). A remissão clínica coincidiu com o emprego do clonazepan. Esta droga representa uma das opções válidas para o tratamento das convulsões que podem acompanhar o ataque agudo nas porfirias hepáticas hereditárias.

RESUMO

Mulher, com 27 anos de idade apresentou episódio transitório de amaurose bilateral pós-crise convulsiva, associado a dor abdominal paroxística, vômito, emissão de urina avermelhada, parestesia nos membros inferiores e teste de Watson e Schwartz positivo. O eletrencefalograma mostrou atividade epileptógena em área temporal esquerda. A paciente foi medicada com clonazepan e evoluiu rapidamente para a remissão do ataque agudo de porfiria com recuperação completa da visão e normalização dos exames eletrencefalográficos.

São comentados os aspectos clínicos e patológicos da agressão ocular no ataque agudo das porfirias, e feitas considerações de ordem eletro-clínica e terapêutica.

SUMMARY

Transient bilateral amaurosis post-convulsive crisis. associated to intermittent abdominal pain, vomit, red urine, paresthesias in the legs, developed in a 27 year-old woman. Her urine presented a positive reaction to the Watson-Schwartz test.

The EEG demonstrated a focal spike in the left temporal area. Treatment was given for convulsions.

The clinical and visual symptomatology tried a rapid remission together the EEG changes.

The clinical and pathological findings of the eyes in the acute attacks of porphyrias were discussed.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. ASSIS, J. L.; JULIÃO, O. F. & CARVALHO, E. T. — Porfiria aguda intermitente-estudo de seis casos. Rev. paul. Med., 65: 41-56, 1964.
2. BARNES, H. D. & BOSHOFF, P. H. — Ocular lesions in patients with porphyria. Arch. Ophthalmol., 48: 567-580, 1952.
3. BECKER, D. M. & KRAMER, S. — The neurological manifestations of porphyria: a review. Medicine, 56: 411-423, 1977.
4. BERGMAN, P. S. — Cerebral blindness: An analysis of 12 cases with special references to the electroencephalography and patterns of recovery. Arch. Neurol. Psychiat., 78: 558-584, 1957.
5. BLOOMER, J. R. — The hepatic porphyrias-pathogenesis, manifestations, and management. Gastroenterology, 71: 689-701, 1976.
6. LAI, C.; HUNG, T. & LIN, W. S. J. — Blindness of cerebral origin in acute intermittent porphyria. Arch. Neurol., 34: 310-312, 1977.
7. LUDWIG, G. D. — Diseases of porphyria metabolism. In: GOLDENSOHN, E. S. & APPEL, S. H. — Scientific Approaches to Clinical Neurology. Philadelphia, Lea, 1977. v. 2, p. 415-436.
8. MARCHIORI, P. E.; ASSIS, J. L.; SCAFF, M. et al. — Hematin treatmentt of acute intermittent porphyria. A case report. Rev. bras. pesq. Méd. Biolog., 12(4-5): 325-333, 1979.
9. SEVEL, D. & BUERGER, D. — Ocular involvement in cutaneous porphyria: A clinical and histological report. Arch. Ophthal., 85: 580-585, 1971.
10. WOLTER, J. R.; CLARK, R. L. & KALLET, H. A. — Ocular involvement in acute intermittent porphyria. Amer. J. Ophthalmol., 74: 666-674, 1972.