

PÔSTER - GENÉTICA CLÍNICA E APLICADA

DIAGNÓSTICO RÁPIDO, INTERVENÇÃO PRECOCE: A TRANSFORMAÇÃO DO MANEJO DA PORFIRIA INTERMITENTE AGUDA NO PIAUÍ POR UM TESTE SIMPLES

Ester Pereira Miranda (estermperreira@gmail.com)

Renato Fernandes Da Costa (renatocostha345@gmail.com)

Adalberto Socorro Da Silva (adalbertosocorro@gmail.com)

Ian Jhemes Oliveira Sousa (ianjhemes@gmail.com)

Natália Rebeca Alves De Araújo Karpejany (nataliarebeca2607@gmail.com)

Semiramis Jamil Hadad Do Monte (libufpi@gmail.com)

Introdução: A Porfiria Intermitente Aguda (PIA) é uma doença rara, neurovisceral e potencialmente fatal, cujo diagnóstico tardio compromete a conduta clínica e a sobrevida dos pacientes. Em regiões com infraestrutura laboratorial precária, a ausência de exames específicos dificulta intervenções oportunas e contribui para o agravamento de casos evitáveis. **Objetivos:** Implantar e padronizar um teste qualitativo de detecção de porfobilinogênio (PBG) na urina como ferramenta acessível para triagem da PIA no estado do Piauí, e avaliar seu impacto no tempo de diagnóstico e na efetividade das intervenções

terapêuticas. Metodologia: O teste de Ehrlich foi padronizado no Laboratório de Imunogenética e Biologia Molecular da UFPI com inclusão de etapa confirmatória (Watson & Schwartz) para eliminar falsos positivos por urobilinogênio. Profissionais da rede foram capacitados para coleta, armazenamento e envio adequado das amostras. Foi estabelecido um fluxo logístico com transporte em até 24h e liberação dos resultados em até 48h. Resultados e Discussão: Em cinco meses, 14 pacientes sintomáticos foram testados, dos quais 6 (42,8%) tiveram diagnóstico positivo para PIA. Todos os casos positivos apresentaram sinais clínicos típicos e alguns relataram familiares com sintomas semelhantes, sugerindo subdiagnóstico familiar. O teste permitiu início precoce do tratamento e evitou agravamento das crises. Nos casos negativos, a exclusão da PIA auxiliou na investigação de outras etiologias. A simplicidade, baixo custo e agilidade do teste revelaram-se essenciais para integrar a triagem ao SUS, especialmente em áreas desassistidas. Conclusão:

A implantação de um teste rápido e acessível permitiu intervenções terapêuticas oportunas em pacientes com PIA, contribuindo para a mudança da história natural da doença no Piauí. A experiência reforça o papel estratégico de testes simples na equidade do diagnóstico em doenças raras e pode ser replicada em outros contextos semelhantes do Brasil.

Palavras-chave: teste de erlich; porfiria intermitente aguda; diagnóstico oportuno; porfobilinogênio; doenças raras.