

Maria Laura Hissi da Silva¹
Camila Soares Lima Corrêa²

¹Residência Integrada Multiprofissional em Atenção Hospitalar, Hospital Universitário da Universidade Federal de Juiz de Fora, Minas Gerais, Brasil.

²Unidade Multiprofissional, Serviço de Fisioterapia, Hospital Universitário da Universidade Federal de Juiz de Fora, Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares, Minas Gerais, Brasil.

RESUMO

Introdução: As porfírias são doenças metabólicas raras, geralmente hereditárias, decorrentes de alterações na biossíntese do heme, levando ao acúmulo de porfirinas e seus precursores. A Porfíria Aguda Intermittente (PAI) é a forma mais comum, manifestando-se por crises neuroviscerais episódicas, principalmente em mulheres jovens, com sintomas inespecíficos que dificultam o diagnóstico precoce e podem evoluir para complicações graves como neuropatia progressiva. **Objetivo:** Relatar o caso de uma paciente diagnosticada com PAI grave hospitalizada no Hospital Universitário da Universidade Federal de Juiz de Fora (HU/UFJF), enfatizando a abordagem fisioterapêutica durante a internação. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, 20 anos, com quadro de dor abdominal intensa, constipação, sialorréia e taquicardia, evoluiu em poucos dias para paresia progressiva, disfagia e insuficiência respiratória aguda, sendo inicialmente levantada a hipótese de síndrome de Guillain-Barré. Posteriormente, diagnosticada com PAI por exames bioquímicos e genéticos. A paciente necessitou de ventilação mecânica prolongada, traqueostomia e cuidados intensivos, recebendo fisioterapia respiratória e motora, além de suporte multiprofissional. Durante quatro meses de internação, apresentou evolução gradual, com desmame da ventilação mecânica, decanulação e recuperação parcial da força muscular, evidenciando a importância do manejo integrado no prognóstico funcional. **Resultados:** Após 20 dias de desmame, permaneceu 48 horas em ventilação espontânea e foi decanulada após três meses e 19 dias da intubação. Recebeu alta em ar ambiente, com melhora parcial da força muscular periférica e respiratória, apresentando ganho funcional, embora ainda dependente para transferências posturais. **Conclusão:** O caso demonstra a complexidade do processo de reabilitação em PAI grave e reforça a relevância da abordagem multidisciplinar, ressaltando a importância do papel da fisioterapia no desmame ventilatório, na decanulação e na reabilitação global da paciente.

Palavras-chave: Porfíria Aguda Intermittente; Fisioterapia; Reabilitação

ABSTRACT

Introduction: Porphyrias are rare metabolic diseases, usually hereditary, resulting from changes in heme biosynthesis, leading to the accumulation of porphyrins and their precursors. Acute intermittent porphyria (AIP) is the most common form, manifesting as episodic neurovisceral crises, mainly in young women, with nonspecific symptoms that hinder early diagnosis and can progress to serious complications such as progressive neuropathy. **Objective:** To report the case of a patient diagnosed with severe AIP hospitalized at Hospital Universitário da Universidade Federal de Juiz de Fora (HU/UFJF), emphasizing the physiotherapeutic approach during hospitalization. **Case report:** A 20-year-old female patient with severe abdominal pain, constipation, sialorrhea, and tachycardia progressed within a few days to progressive paresis, dysphagia, and acute respiratory failure, initially raising the hypothesis of Guillain-Barré syndrome. She was later diagnosed with PAI through biochemical and genetic tests. The patient required prolonged mechanical ventilation, tracheostomy, and intensive care, receiving respiratory and motor physical therapy, in addition to multidisciplinary support. During four months of hospitalization, she showed gradual improvement, with weaning from mechanical ventilation, decannulation, and partial recovery of muscle strength, highlighting the importance of integrated management in functional prognosis. **Results:** After 20 days of weaning, she remained on spontaneous ventilation for 48 hours and was decannulated after three months and 19 days intubation. He was discharged to room air, with partial improvement in peripheral and respiratory muscle strength, showing functional gain, although still dependent for postural transfers. **Conclusion:** This case demonstrates the complexity of the rehabilitation process in severe APL and reinforces the relevance of a multidisciplinary approach, highlighting the importance of the role of physical therapy in ventilatory weaning, decannulation, and the patient's overall rehabilitation.

Keywords: Porphyria, Acute Intermittent; Physiotherapy; Rehabilitation.

✉ **Maria Hissi**

Endereço: R. Catulo Breviglieri, s/n, Santa Catarina, Juiz de Fora, MG.
CEP: 36036-110
✉ maria.hissi@ebserh.gov.br

Submetido: 13/09/2025
Aceito: 16/03/2026



INTRODUÇÃO

As porfírias constituem um grupo de doenças metabólicas raras, em sua maioria hereditárias, decorrentes de alterações na biossíntese do heme, levando ao acúmulo de porfirinas e seus precursores. Entre os subtipos existentes, destaca-se a Porfíria Aguda Intermitente (PAI), forma mais comum, com incidência estimada entre 1 a 2 casos por 100.000 habitantes.¹

Clinicamente, a PAI se manifesta por crises neuroviscerais agudas e episódicas, sendo mais frequente em mulheres jovens, entre 14 e 45 anos. Os sintomas incluem dor abdominal intensa associada a manifestações autonômicas, gastrointestinais e neurológicas e em casos graves, insuficiência respiratória.^{2,3} Vários fatores podem desencadear uma crise de porfíria, incluindo restrição calórica, álcool, alterações hormonais, medicamentos e estresse. O diagnóstico é feito por exames de urina que detectam níveis elevados de porfirinas, bem como de porfobilinogênio (PBG) e ácido aminolevulínico (ALA). Além disso, testes genéticos podem confirmar o diagnóstico.²

Precipitantes comuns de crises neuroviscerais agudas (álcool, tabagismo, privação calórica, certos hormônios e drogas porfirinogênicas) estimulam a produção de precursores neurotóxicos, levando à lesão neuronal. Como consequência, pode surgir encefalopatia, disfunções autonômicas, parestesias, alodinia, neuropatia periférica e comprometimento neuromuscular crônico.⁴

A neuropatia periférica ocorre em 10% a 40% das crises porfíricas agudas. É predominantemente motora, de natureza axonal, com pico em até duas semanas, podendo ser simétrica ou assimétrica. Os músculos proximais são acometidos em 80% dos casos, iniciando-se pelos membros superiores em 50%, e a suspeita clínica costuma surgir diante de fraqueza em membros, especialmente em regiões distais.⁵

A variabilidade clínica e os sintomas inespecíficos dificultam o diagnóstico, sendo comum sua confusão com outras patologias neurológicas, como a síndrome de Guillain-Barré.² Nesse sentido, o diagnóstico tardio pode estar relacionado a crises graves, pois há exposição prolongada a fatores porfirinogênicos, cursando com alterações neurológicas. A neuropatia pode progredir rapidamente para tetraparesia, dificuldades de deglutição e insuficiência respiratória. A fraqueza muscular é geralmente reversível com tratamento de suporte adequado, mas requer muitos meses de reabilitação.³

O tratamento da PAI consiste na descontinuação de agentes porfirógenos, redução da síntese de ALA por meio de infusão de hemina ou glicose, suporte calórico, correção e monitoramento de eletrólitos, além do manejo sintomático. Nas fases iniciais das crises, em casos leves (por exemplo, sem paresia, convulsão ou hiponatremia) ou quando a hemina não está disponível, recomenda-se o aporte elevado de carboidratos. A hemina constitui o tratamento de escolha para a maioria das crises,

especialmente as mais graves e, também, pode ser utilizada de forma profilática em pacientes com episódios recorrentes.⁶

Dentro deste contexto, o objetivo deste trabalho é descrever a atuação fisioterapêutica e o processo de reabilitação hospitalar de uma paciente de 18 anos diagnosticada com Porfíria Aguda Intermitente grave que ficou internada no Hospital Universitário da Universidade Federal de Juiz de Fora (HU-UFJF).

RELATO DE CASO

O presente estudo foi realizado com aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa do HU-UFJF, sob CAAE nº 83951324.5.0000.5133 e Parecer nº 7.241.223.

Os dados foram obtidos por meio de consulta às evoluções da equipe assistencial no prontuário eletrônico da paciente, referentes ao período de internação (22/03/2024 a 26/07/2024). As seguintes informações foram coletadas: anamnese, história da doença atual e motivo da internação, comorbidades, hábitos de vida, parâmetros e tempo de ventilação mecânica, tempo de desmame da ventilação mecânica, desmame de oxigenoterapia, evolução do processo de decanulação, avaliação fisioterapêutica de força muscular e funcionalidade na admissão na enfermaria e na alta, tempo de internação no Centro de Tratamento Intensivo (CTI) e na enfermaria.

Anamnese

Trata-se de paciente do sexo feminino, 20 anos que deu entrada em serviço médico de sua cidade em março de 2024 com quadro de constipação intestinal, dor abdominal intensa, sialorreia e taquicardia. Após seis dias, evoluiu com paresia de predomínio proximal, mais evidente em membros inferiores (MMII), acompanhada de hipofonia e disfagia. A família referiu histórico de dor abdominal em baixo ventre, acompanhada de polaciúria, incontinência urinária, diarreia e episódios de constipação intestinal, que motivaram diversas idas ao pronto-socorro para controle algico nos dois meses anteriores. Paciente com antecedente obstétrico de cesariana no ano de 2021 e desconhecia antecedentes familiares de casos semelhantes da doença.

Um dia após a entrada no hospital de origem, evoluiu com insuficiência respiratória aguda (IRpA), necessitando de intubação orotraqueal. Além disso, apresentou tetraparesia flácida, arreflexa e simétrica. Após 10 dias, foi submetida à traqueostomia. Foram realizadas tomografia computadorizada (TC) de crânio e punções lombares com hipótese diagnóstica de síndrome de Guillain-Barré, mas não foram encontradas alterações sugestivas. O único achado inicial foi inflamação intestinal identificada na TC de abdômen.

No dia 23/03/2024, foi transferida ao CTI do HU-

UFJF para dar seguimento à investigação diagnóstica. No exame físico realizado pela equipe médica de Neurologia, foi constatada tetraparesia flácida, com força muscular grau zero globalmente, exceto distalmente nos membros (grau 1) e arreflexia. Além disso, síndrome neuropsiquiátrica cursando com alucinações visuais e transtorno ansioso, síndrome sensitiva caracterizada por alodinia difusa e síndrome autonômica caracterizada por sialorreia e taquicardia, sendo a Síndrome de Guillain-Barré a principal hipótese diagnóstica.

Foi admitida traqueostomizada, em ventilação mecânica (VM), modo ventilação pressão de suporte (PSV), com os seguintes parâmetros: Pressão de suporte (PS) 8 cmH₂O; Pressão Expiratória Final Positiva (PEEP) 5 cmH₂O; Fração Inspirada de Oxigênio (FiO₂) 30%; Ciclagem: 25%; Volume corrente (VC) 530 mL; Frequência Respiratória (FR) 12 ipm; Pressão de oclusão das vias aéreas nos primeiros 100 milissegundos (P0,1): -1,6 cmH₂O.

Tratamento clínico

O tratamento com imunoglobulina foi iniciado no dia 22/03/2024 no hospital de origem e foi mantido no HU-UFJF até completar cinco dias, tendo sido interrompido pela falta de resposta e suspeita de porfíria. O diagnóstico foi confirmado em abril de 2024, por meio do ALA urinário e teste genético. A equipe médica assistente do HU-UFJF entrou em contato com um serviço de hematologia referência em porfíria de São Paulo para discussão do caso. Dentro do contexto de dificuldade de acesso à hemina, que não é oferecida pelo Sistema Único de Saúde (SUS) e pelo diagnóstico tardio, considerou-se que, naquele momento, seu uso não traria benefícios significativos. Então, foi feito tratamento de suporte, restrição de medicações precursoras e dieta rica em carboidratos/glicose em conjunto com a equipe de nutrição.

Tratamento fisioterapêutico

Após um mês de internação no CTI do HU-UFJF, a paciente foi transferida para a enfermaria desta instituição e admitida pelo Serviço de Fisioterapia do setor em VM, no modo PSV (PS: 10cmH₂O; Peep: 5 cmH₂O; Fio₂: 21%; Ciclagem 20%; VC 450mL; FR 18ipm).

O tratamento fisioterapêutico na enfermaria foi realizado diariamente, com sessões de, aproximadamente, cinquenta minutos, sendo direcionado para reabilitação motora e ao desmame da ventilação mecânica. Na admissão, verificou-se na avaliação fisioterapêutica, fraqueza muscular respiratória, tosse ineficaz e realizava apenas movimentos de cervical e de elevação de ombro (grau 3 de força muscular).

Quanto à fisioterapia motora, inicialmente, as condutas consistiram em mobilização passiva

de membros, alongamento muscular enfatizando ísquiotibiais e plantiflexores, além de posicionamento no leito. No dia 25/04/2024, foi observado esboço de contração em MMII (músculo quadríceps femoral), e após 11 dias, em MMSS (músculos rotadores internos e adutores de ombros e pronadores de antebraços). A partir disso, a eletroestimulação funcional (FES) foi utilizada nessas musculaturas, de forma complementar, com os seguintes parâmetros: frequência de 45Hz, largura de pulso de 500µs, tempo de estimulação (T_{on}) de 5s, tempo de repouso (T_{off}) de 10s e rampa de subida e descida de 1s).

Nos demais grupamentos musculares, nos quais não havia contração muscular visível, mantiveram-se as mobilizações passivas. A partir da quinta semana após alta do CTI, observou-se melhora da força muscular nos rotadores internos e adutores de ombro e pronadores de cotovelo, sendo, então, iniciados exercícios contra resistência manual do fisioterapeuta. Ademais, foram feitas condutas visando ativação de glúteos e da musculatura abdominal.

O controle de tronco foi trabalhado de forma progressiva, por meio de treinos diários com foco na ampliação do tempo. No dia 10/06, a paciente tolerou apenas 30 segundos sem apoio dorsal e progrediu para 30 minutos de permanência ao final da internação. Esse treino foi realizado com a paciente posicionada sentada à beira do leito, sendo solicitadas, inicialmente, ativações musculares, progredindo para reações posturais em múltiplas direções. Na mesma posição, eram realizadas descarga de peso em MMSS, visando estímulo proprioceptivo e ativação muscular; e exercícios funcionais, inicialmente, passivos progredindo para ativo assistidos.

Em relação à fisioterapia respiratória, inicialmente, devido ao quadro de tosse ineficaz e hipersecretividade brônquica, na primeira semana após alta do CTI, foram realizadas manobras de higiene brônquica, como hiperinsuflação pulmonar no ventilador mecânico e uso do aparelho de tosse assistida *Cough Assist E70 (Philips Respironics, Pennsylvania, USA)*.

Quanto ao desmame ventilatório, como a paciente não tolerava a redução dos parâmetros para posterior desconexão da VM, a equipe de Fisioterapia iniciou períodos curtos de desconexão diária, com aumento progressivo ao longo dos dias. No primeiro dia, a paciente tolerou apenas oito minutos em ventilação espontânea com tubo T e, após 13 dias, a tolerância foi de 6 horas de desconexão da VM. Após 20 dias do início do desmame, a paciente completou 48 horas em ventilação espontânea, com suplementação de oxigênio em baixo fluxo. Completado o desmame da ventilação mecânica, no dia 22/05/2024, foi iniciado o desmame da traqueostomia em conjunto com a equipe de fonoaudiologia. Foram feitas várias tentativas de desinsuflação do balonete, porém, sem sucesso, pois a paciente apresentava tosse irritativa contínua.

Após discussão com a equipe multiprofissional, no dia 07/06/2024, foi realizada a substituição da cânula de traqueostomia plástica por uma cânula metálica pela equipe médica. Essa decisão foi fundamentada em achados da radiografia de tórax, que demonstraram a proximidade da extremidade inferior da prótese ventilatória em relação à carina, fator possivelmente relacionado à baixa tolerância apresentada pela paciente. Após a troca, a paciente apresentou boa tolerância e foi mantida a oxigenoterapia com baixo fluxo e, após três dias, o desmame do oxigênio foi concluído. Além disso, passou a tolerar a oclusão digital da cânula durante os atendimentos. A partir do dia 10/06/2024, as equipes de fisioterapia e fonoaudiologia iniciaram períodos de oclusão mecânica de duas horas progredindo para 24 horas no dia 18/06/2024, sem intercorrências e sem necessidade de aspiração traqueal. Desta forma, o processo de desmame da traqueostomia foi concluído com a decanulação no dia 27/06/2024.

Resultados

Após 20 dias do início do desmame, a paciente completou 48 horas em ventilação espontânea, com suplementação de oxigênio em baixo fluxo. Permaneceu dois meses traqueostomizada em ventilação mecânica, sua decanulação foi realizada após 3 meses e 19 dias após a intubação orotraqueal, permanecendo em ar ambiente no momento da alta hospitalar. Durante os quatro meses de internação, foi possível observar uma evolução satisfatória, com melhora parcial da força muscular evidenciada no exame físico no momento da alta. Constatou-se força muscular grau 4 nos pronadores de cotovelo, rotadores internos e adutores de ombros; grau 2 nos extensores, flexores e abdutores de quadril; grau 3 nos músculos abdominais e grau 4 nos extensores da coluna. Os demais grupos musculares mantiveram-se com força grau 0 no momento da alta hospitalar.

Embora ainda fosse dependente para as mudanças de decúbito e transferências, ao final da hospitalização foi notória a evolução da paciente quanto ao ganho de força muscular, tanto periférica quanto respiratória, com melhora da eficácia da tosse e desmame da ventilação mecânica.

Na alta hospitalar, foi feito encaminhamento para fisioterapia domiciliar e para a Rede Sarah de Hospitais de Reabilitação. Além disso, foram feitas orientações domiciliares de alongamentos musculares e exercícios.

DISCUSSÃO

A prevenção de novas crises na PAI é tão relevante quanto o diagnóstico e o tratamento precoces, uma vez que reduz o risco de acometimentos neurológicos graves. Nesse contexto, a orientação

quanto à restrição de fatores precipitantes, como álcool, tabaco e medicamentos porfirinogênicos, constitui medida essencial. No caso relatado, tais orientações foram reforçadas devido ao hábito de etilismo e tabagismo regular. Além disso, foi orientada e registrado em prontuário eletrônico, a contraindicação de fármacos porfirinogênicos, conforme descrito na literatura.^{6,7}

Valecillos et al⁸ relataram um caso de Porfíria Aguda Intermitente grave em paciente de 21 anos que apresentou dor abdominal recorrente, convulsões e paralisia ascendente progressiva, evoluindo para insuficiência respiratória e necessidade de ventilação mecânica. Inicialmente suspeitou-se de Síndrome de Guillain-Barré, devido à polineuropatia motora axonal evidenciada na eletroneuromiografia; contudo, a ausência de resposta à imunoglobulina intravenosa e a elevação do porfobilinogênio urinário confirmaram o diagnóstico de PAI. Após 2 semanas no CTI, a paciente foi retirada da ventilação mecânica e transferida para um hospital de reabilitação, onde recebeu atendimento fisioterapêutico (6x/semana) com exercícios de amplitude de movimento, fortalecimento muscular, treino de equilíbrio estático e dinâmico, estimulação elétrica funcional nos membros inferiores e treino de marcha, além do acompanhamento multiprofissional. Em 21 dias, apresentou recuperação parcial da força contra a gravidade e, após seguimento ambulatorial por quase dois anos, evoluiu de dependência total para independência completa nas atividades de vida diária.

De forma semelhante, Laan et al⁹ relataram o caso de uma paciente de 38 anos com PAI que evoluiu rapidamente para tetraplegia flácida e insuficiência respiratória, necessitando de ventilação mecânica e traqueostomia. O foco foi a fisioterapia precoce no CTI, com mobilização progressiva, cinesioterapia, cicloergômetro, prancha ortostática, treinamento muscular inspiratório e estimulação diafragmática, intervenções que possibilitaram a retirada do suporte ventilatório e melhora funcional, apesar de não ter detalhado do tempo de recuperação ou mensuração objetiva dos desfechos.

Embora a avaliação de desfechos a longo prazo não tenha sido objetivo do presente estudo, a paciente evoluiu com recuperação funcional significativa. Cerca de um ano após a alta hospitalar, apresentava independência parcial para as AVD, evidenciada pela aquisição de marcha comunitária com dispositivo auxiliar.

O estudo de Rodrigues et al¹⁰ envolvendo paciente jovem com tetraplegia secundária à PAI descreve o tratamento fisioterapêutico hospitalar diário por seis meses incluindo mobilizações, alongamentos e facilitação neuromuscular proprioceptiva. Observou-se recuperação motora parcial, com ganhos predominantes em segmentos proximais, padrão semelhante ao identificado no presente estudo. Outro relato com foco hospitalar, envolvendo paciente de 17 anos, refere o uso

do método Bobath e a aplicação de instrumentos como o Índice de Barthel e a Escala de equilíbrio de Berg. Houve progressão de dependência total para independência funcional em aproximadamente 12 semanas.¹¹

Embora os trabalhos de Patel JK, Patel N¹¹ e Valecillos et al⁸ tenham demonstrado independência funcional completa, observou-se diferença significativa no tempo de recuperação: cerca de 12 semanas no primeiro e aproximadamente dois anos no segundo. Essa variabilidade sugere que o tempo necessário para recuperação pode estar relacionado à gravidade do acometimento neurológico, à precocidade da intervenção e às características individuais de cada paciente.

Brand et al¹² ressaltam que pacientes com fraqueza muscular significativa decorrente da PAI demandam fisioterapia intensiva e contínua, frequentemente por períodos entre seis e doze meses, para recuperação funcional adequada. Esse achado corrobora a importância de intervenção estruturada e prolongada nos casos graves de PAI.

Conforme destacado por Meira et al¹³, a fisioterapia em pacientes neurológicos tem como objetivo maximizar a independência funcional por meio da reabilitação das funções motoras e sensitivas, refletindo diretamente na qualidade de vida, aspecto evidenciado pela evolução clínica descrita neste estudo.

De modo geral, as intervenções fisioterapêuticas descritas na literatura e no presente estudo seguiram padrão semelhante, iniciando com cinesioterapia passiva e alongamentos, progredindo para exercícios ativo-assistidos e ativos e treino de controle de tronco.¹⁰ No estudo que abrangeu a fase ambulatorial da reabilitação, verificou-se o treino de marcha e de equilíbrio.¹¹ Alguns estudos também relataram o uso de manobras de remoção de secreção e treinamento muscular respiratório nos casos que evoluíram com insuficiência respiratória e necessitaram de ventilação mecânica.^{9,11} A abordagem progressiva, individualizada e iniciada precocemente associa-se a melhores desfechos funcionais.

No contexto do suporte ventilatório, destaca-se ainda o papel fundamental do fisioterapeuta no desmame da ventilação mecânica e no processo de decanulação, conforme preconizado por Mussa et. al¹⁴ A atuação inclui fortalecimento da musculatura respiratória, análise da capacidade de ventilação espontânea eficaz, manejo de secreções e verificação da tolerância à oclusão da cânula. Evidências recentes, como as descritas por Martins et al.¹⁵, reforçam que protocolos estruturados de mobilização precoce contribuem para aumento da força muscular, melhora da funcionalidade global e redução do tempo de ventilação mecânica.

Embora o fortalecimento da musculatura respiratória seja amplamente preconizado em casos de fraqueza muscular ventilatória, destaca-se que esse recurso específico não estava disponível no hospital do presente estudo. Ainda assim, observou-se evolução clínica expressiva com a fisioterapia

motora. Nesse cenário, é plausível considerar que os ganhos ventilatórios obtidos estejam associados ao fortalecimento da musculatura periférica, dada a relação funcional entre condicionamento global e desempenho ventilatório, conforme discutido por Martins et al.¹⁵

O fortalecimento periférico pode impactar indiretamente a função respiratória ao melhorar o condicionamento sistêmico, promover maior estabilidade de tronco e otimizar a sinergia toracoabdominal, favorecendo a eficiência ventilatória e reduzindo a sobrecarga metabólica durante o esforço, mesmo na ausência de intervenção respiratória específica.¹⁵

Como limitações, destaca-se que o relato se refere à atuação fisioterapêutica apenas na enfermaria não contemplando as intervenções previamente realizadas no CTI. Além disso, não incluiu o seguimento ambulatorial, o que impossibilitou a visualização completa do curso da reabilitação e da reavaliação funcional a longo prazo. Cabe considerar também que parte da recuperação funcional pode estar relacionada à estabilização metabólica da crise porfírica, não sendo possível estabelecer relação exclusiva com a intervenção fisioterapêutica. Por outro lado, o presente relato pode servir de base para ampliar o conhecimento sobre atuação fisioterapêutica em pacientes com PAI grave que cursam com desmame prolongado da ventilação mecânica.

CONCLUSÃO

Este relato evidencia a complexidade e a natureza prolongada do processo de reabilitação em pacientes com Porfíria Intermitente Aguda grave, reforçando a importância de uma abordagem multidisciplinar integrada. Observou-se que a recuperação funcional pode ser expressiva mesmo na ausência de tratamento específico com hemina, destacando-se o papel fundamental da fisioterapia no desmame da ventilação mecânica, no processo de decanulação e na reabilitação funcional global, com impacto direto na melhora da qualidade de vida da paciente.

Além de ampliar o conhecimento acerca das manifestações neuromusculares associadas às doenças raras, este estudo reforça a necessidade de investigações futuras, com delineamentos metodológicos mais robustos, que avaliem de forma sistematizada e objetiva a atuação fisioterapêutica nesses casos.

REFERÊNCIAS

1. Pallett LJ, Elder G, Lloyd C, Badminton M, McColl KE, Whatley SD, et al. Porphyria: recent advances in pathophysiology and treatment. Clin Med (Lond). 2018; 18(1): 32-7.DOI: 10.1177/0004563216667965.
2. Wolf B, Eberlin M, Haverkamp T, Horstmann M, Möller F. Acute

- intermittent porphyria: clinical manifestations, diagnosis, and treatment. *Dtsch Arztebl Int.* 2017; 114(12): 213-20. DOI: 10.3881/j.issn.1000-503X.2017.06.017.
3. Stein PE, Badminton MN, Rees DC. Update review of the acute porphyrias. *Br J Haematol.* 2016; 176(4):527-38. doi:10.1111/bjh.14459.
4. Souza PVS, Badia BML, Farias IB, Pinto WBVR, Oliveira ACS. Acute Hepatic Porphyria: Pathophysiological Basis of Neuromuscular Manifestations. *Frontiers in Neuroscience.* 2021; 15:715523. DOI: 10.3389/fnins.2021.715523 .
5. Simon NG, Herkes GK. The neurologic manifestations of the acute porphyrias. *Journal of Clinical Neuroscience.* 2011 Sep 1; 18(9):1147-53. DOI: 10.1016/j.jocn.2011.01.003.
6. Mehta RG, Penry VB, Bonkovsky HL. Porphyric Neuropathy. *Practical Neurology.* 2021; 41(4):1-2. DOI: 10.1002/mus.27232.
7. Wang B, Rudnick S, Cengia B, Bonkovsky HL. Acute hepatic porphyrias: review and recent progress. *Hepatology Communications.* 2019 Feb; 3(2):193-206. DOI:10.1002/hep4.1297.
8. Valbuena Valecillos A, Yatham P, Alderman M, Shapiro L, Tiozzo E, Gober J. Acute Intermittent Porphyria: A Review and Rehabilitation Perspective. *Cureus.* 2023; 15(8):e44260. DOI:10.7759/cureus.44260.
9. Laan H G, Vieira K S, Marcelino G B, Oliveira J A, Oliveira R B U, Santos R S, Giovanetti E A, et al. Tetraplegia por porfíria aguda intermitente: o papel da fisioterapia no processo de reabilitação – relato de caso. *Einstein (São Paulo).* 2023; 21(Suplemento 1):EISIC_MV0017. DOI: 10.31744/einstein_journal/2023ABS_EISIC_MV0017.
10. Rodrigues DF, Maurutto FDG, Parisi MT, Foss MHDA. Atuação da fisioterapia na porfíria aguda intermitente: relato de caso. *Fisioter Mov [Internet].* 2008 [cited 2026 Feb 28]; 21(2). Disponível em: <https://periodicos.pucpr.br/fisio/article/view/19079>.
11. Patel JK, Patel N. Early physiotherapy intervention of a patient with acute intermittent porphyria: a single case study. *Indian J Physiother Occup Ther.* 2021; 15(2):25-9. DOI: 10.37506/ijpot.v15i2.14508.
12. Schulenburg-Brand D, Stewart F, Stein P, Rees D, Badminton M. Update on the diagnosis and management of the autosomal dominant acute hepatic porphyrias. *J Clin Pathol.* 2022; 75(8):537-43. DOI: 10.1136/jclinpath-2021-207647.
13. Meira LCS, Magalhães MES, Silva FAR, Prudente COM. Independência funcional de pacientes com síndrome de Guillain-Barré internados para reabilitação. *Acta Fisiatr.* 2023; 30(2):111-6. DOI: 10.11606/issn.2317-0190.v30i2a210230.
14. Mussa CC, Gomaa D, Rowley DD, Schmidt U, Ginier E, Strickland SL. AARC clinical practice guideline: management of adult patients with tracheostomy in the acute care setting. *Respir Care.* 2021; 66(1):156-69. DOI: 10.4187/respcare.08206.
15. Martins E, Raimundo RJS, Lima KO. Eficácia da mobilização precoce em pacientes críticos na unidade de terapia intensiva. *Iesgo Sci.* 2025; 1(1):1-12. DOI: 10.5281/zenodo.17753949.