



PORFIRIAS

15-23 ABRIL 2023 - SEMANA SENSIBILIZAÇÃO DAS PORFÍRIAS

PORFIRIAS AGUDAS

- As Porfirias agudas são quatro: Porfiria Intermitente Aguda, Porfiria Variegata, Coproporfiria Hereditária, Porfiria por Deficiência de Ácido Delta-Aminolevulinico Desidratase.
- São doenças genéticas muito raras (1-5/ 100.000 habitantes), podendo ser difíceis de diagnosticar por esse motivo.
- As Porfirias agudas manifestam-se por crises intermitentes de sintomas abdominais (92% dos doentes reportam dor abdominal), neurológicos, autonómicos e por vezes cutâneos, tendo frequentemente sintomas crónicos.
- Tipicamente as crises apresentam fatores desencadeantes identificáveis: fármacos, atividade hormonal cíclica em mulheres jovens, doenças intercorrentes, stress psicológico ou outros fatores exógenos (como jejum prolongado, alterações na dieta, tabagismo, consumo excessivo de álcool).
- A Porfiria Variegata e a Coproporfiria Hereditária, também podem ter sintomas cutâneos após exposição solar.

PORFIRIA INTERMITENTE AGUDA

A Porfiria Intermitente Aguda é caracterizada pela deficiência da enzima hidroximetilbilano sintase, também conhecida como porfobilinogénio desaminase. Fatores adicionais, como alterações hormonais, o uso de certos fármacos, o consumo excessivo de álcool, infeções e mudanças no jejum ou na dieta são necessários para desencadear o aparecimento de sintomas. A dor abdominal é a queixa mais comum na Porfiria Aguda Intermitente. Além disso, alguns dos seguintes sintomas ocorrem com frequência variável: dor nos braços e pernas, fraqueza generalizada, vômitos, confusão, obstipação, taquicardia, alterações na pressão arterial, retenção urinária, psicose, alucinações e convulsões. A fraqueza muscular pode evoluir para paralisia dos músculos respiratórios. O porfobilinogénio e o ácido aminolevulinico, precursores da porfirina, estão elevados durante a crise, mas podem estar consistentemente elevados em alguns doentes. A urina pode apresentar uma cor vermelho-púrpura. Ao contrário de outras formas de porfiria, a sensibilidade ao sol não está presente neste tipo.

PORFIRIA VARIEGATA

Porfiria variegata é uma doença metabólica genética rara caracterizada pela função deficiente da enzima protoporfirinogénio oxidase. Alguns indivíduos afetados apresentam sintomas cutâneos, alguns sintomas neurológicos e outros com ambos. Bolhas e fragilidade da pele exposta ao sol são os sintomas cutâneos mais comuns. A porfiria variegata é assim caracterizada por abrasões, bolhas e erosões da pele que são comumente observadas durante a segunda e terceira décadas de vida. Essas lesões tendem a cicatrizar lentamente, muitas vezes deixando cicatrizes pigmentadas ou levemente deprimidas. Os doentes apresentam sensibilidade à luz e fragilidade da pele exposta ao sol. Embora em muitos doentes as manifestações permaneçam limitadas à pele, episódios semelhantes às crises descritas na Porfiria Intermitente Aguda não são incomuns, pelo que a abordagem de ambas as condições tem muitas semelhanças.

COPROPORFIRIA HEREDITÁRIA

A coproporfiria hereditária é um distúrbio metabólico raro caracterizado pela deficiência da enzima coproporfirinogénio oxidase. Esta deficiência enzimática resulta na acumulação de precursores tóxicos de porfirina no organismo. Alguns indivíduos afetados apresentam crises agudas ou episódios que se desenvolvem e se tornam mais graves ao longo de um período de dias. As elevadas quantidades de coproporfirina presentes, tornam o doente sensível à luz solar, desenvolvendo geralmente lesões cutâneas que afetam as áreas da pele expostas ao sol, como mãos e rosto, mas a doença de pele raramente é grave neste tipo de Porfiria. Clinicamente, assemelha-se à Porfiria variegata, exceto que uma percentagem maior de indivíduos afetados apresenta poucos sintomas. Outros sintomas são semelhantes aos listados para a Porfiria Aguda Intermitente.

PORFIRIA POR DEFICIÊNCIA ALAD

A porfiria por deficiência de delta-aminolevulinica desidratase (ALAD) é rara e é caracterizada pela deficiência quase completa desta enzima. É mais grave do que as outras porfirias agudas. Manifesta-se habitualmente após a puberdade (mas pode apresentar-se na infância) e ocorre mais comumente em mulheres. Apenas cerca de 10 casos foram relatados em todo o mundo. Os sintomas geralmente surgem de efeitos no sistema nervoso e/ou na pele. Às vezes, a causa dos sintomas do sistema nervoso não é clara. As manifestações cutâneas incluem sensação de queimadura, bolhas e cicatrizes nas áreas expostas ao sol. O sintoma mais comum é dor abdominal intensa. Outros sintomas característicos são: náuseas, vômitos, taquicardia, aumento da pressão arterial, confusão e/ou convulsões e eliminação de ácido delta-aminolevulinico na urina.