



PORFIRIAS

15-23 ABRIL 2023 - SEMANA SENSIBILIZAÇÃO DAS PORFÍRIAS

PORFIRIAS CUTÂNEAS

- As porfirias cutâneas são: Porfiria Cutânea Tarda (PCT), Porfiria Hepatoeritropoiética (PHE), Porfiria Eritropoiética Congênita (PEC), Protoporfiria Eritropoiética (PPE)/Protoporfiria ligada ao cromossoma X (PLX).
- As porfirias cutâneas são doenças raras. Na Europa, a prevalência da porfiria mais comum, a PCT, é de 1 em 10.000 e a porfiria eritropoiética mais comum, a PPE, é estimada em 1 em 50.000 a 75.000. A PEC é extremamente rara, com estimativas de prevalência de 1 em 1.000.000.
- Todas as porfirias cutâneas, exceto a PPE/PLX, causam bolhas e fragilidade da pele em áreas do corpo expostas ao sol, mais comumente no dorso das mãos, antebraços, face, pavilhões auriculares e pescoço.
- A PEC e PHE ocorrem na infância com graves lesões cutâneas com bolhas. A PCT geralmente ocorre na idade adulta e apresenta lesões cutâneas com bolhas menos graves após a exposição ao sol. A PPE e a PLX apresentam os mesmos sintomas de reações dolorosas, mas não são formadoras de bolhas à luz solar. Também pode haver edema e eritema nas áreas da pele expostas ao sol com PPE e PLX.

PORFIRIA CUTÂNEA TARDA

A PCT é a mais comum das Porfirias e resulta da deficiência da enzima uroporfirinogénio descarboxilase (UROD).

Subdivisões da PCT:

- Porfiria Cutânea Esporádica ou Adquirida Tarda (80-90%)
- Porfiria Cutânea Familiar Tarda ou f-PCT (10-20%)

Na PCT, a pele exposta apresenta anormalidades semelhantes às encontradas na Porfiria Variegata, variando de uma leve fragilidade da pele a cicatrizes e alterações irreversíveis. Devido à fragilidade da pele, pequenos traumas podem induzir a formação de bolhas. Áreas de aumento e diminuição do conteúdo de pigmento podem ser observadas na pele. Bolhas na pele exposta à luz e aumento do crescimento de pelos, especialmente na face, também são característicos.

A PCT está frequentemente associada à infeção pelo Vírus da Hepatite C, álcool e Hemocromatose hereditária.

PORFIRIA HEPATOERITROPOIETICA

A PHE resulta da deficiência da enzima uroporfirinogénio descarboxilase; é a forma autossómica recessiva da Porfiria Cutânea Tarda familiar (f-PCT).

Sinais e sintomas:

- Fotossensibilidade cutânea grave
- Eritema
- Hipertricose
- Anemia
- Hepatoesplenomegalia

PORFIRIA ERITROPOIETICA CONGENITA

A PEC é uma doença hereditária muito rara, resultante da função deficiente da enzima uroporfirinogénio III cossintase (UROS), a quarta enzima na via biossintética do heme.

Manifesta-se frequentemente logo após o nascimento.

Sinais e sintomas

- Cor avermelhada da urina
- Fotossensibilidade da pele
- Aumento do crescimento do cabelo
- Perda de características faciais e dedos (lesão fototóxica e infeção)
- Anemia

PROTOPORFIRIA ERITROPOIETICA E PROTOPORFIRIA LIGADA AO CROMOSSOMA X

A PPE é um distúrbio metabólico hereditário raro, que se caracteriza por uma deficiência da enzima ferroquelatase (FECH).

Quando a PPE se deve a uma mutação ALAS2, denomina-se protoporfiria ligada ao X (PLX), uma vez que o gene se encontra no cromossoma X.

Sinais e sintomas

- Fotossensibilidade, edema, sensação de queimadura, prurido, vermelhidão da pele após exposição à luz solar

Geralmente os sintomas desaparecem em 12 a 24 horas, sem deixarem cicatrizes ou descoloração significativas na pele.

As manifestações geralmente começam na infância; são mais graves no verão e podem recorrer ao longo da vida.

A pele afetada, às vezes, exibe a fragilidade ou a formação de bolhas observadas em outros tipos fotossensibilizantes de porfiria.