



# PORFIRIAS

15-23 ABRIL 2023 - SEMANA SENSIBILIZAÇÃO DAS PORFÍRIAS

## SABE O QUE SÃO?

As Porfirias são doenças metabólicas raras causadas pela alteração de uma das oito enzimas envolvidas na biossíntese do heme levando à acumulação de compostos orgânicos, denominados de porfirinas. Essa acumulação pode ocorrer em diferentes órgãos (ex: sistema nervoso, medula óssea, fígado, pele...) causando toxicidade. Cada defeito enzimático corresponde a um tipo diferente de Porfíria.

## Doenças Raras e Hereditárias

Doenças raras, com uma aparente maior prevalência nos países escandinavos, no sudoeste espanhol e, na África do Sul, de porfíria variegata.

As Porfirias hepáticas agudas têm uma prevalência de 1-5/100.000 habitantes. A prevalência da porfíria cutânea tarda é de cerca de 1/10.000.

A maioria das Porfirias tem uma hereditariedade autossômica dominante, embora existam também formas esporádicas, autossômicas recessivas ou ligadas ao X.



### Agudas

- PORFÍRIA INTERMITENTE AGUDA
- PORFÍRIA VARIEGATA
- COPROPORFÍRIA HEREDITÁRIA
- PORFÍRIA POR DEFICIÊNCIA DE ÁCIDO DELTA-AMINOLEVULÍNICO DESIDRATASE

### Cutâneas

- PORFÍRIA CUTÂNEA TARDA
- PROTOPORFÍRIA ERITROPOIÉTICA E PROTOPORFÍRIA LIGADA AO X
- PORFÍRIA ERITROPOIÉTICA CONGÊNITA
- PORFÍRIA HEPATOERITROPOIÉTICA

## Tipos de Porfirias

As porfirias podem ser classificadas de acordo com:

- O local principal de acumulação de porfirinas (hepatócitos – porfirias hepáticas – ou eritrócitos – porfirias eritropoiéticas).
- As suas principais características clínicas (agudas e cutâneas)

## Fatores Ambientais

Existem vários fatores precipitantes, tipicamente acelerando a síntese de heme acima da capacidade catalítica da enzima deficiente.

As crises provavelmente resultam de fatores múltiplos, às vezes não identificáveis.

Os fatores desencadeadores identificados incluem:

- Alterações hormonais nas mulheres
- Fármacos
- Alguns Alimentos | Dietas hipocalóricas
- Álcool
- Infecções e outras doenças
- Cirurgia
- Stress
- Exposição Solar

## Sintomas

A presença de dor abdominal difusa e intensa (presente em 92% dos doentes) associada a sintomas neurológicos (centrais ou periféricos), autonómicos ou cutâneos deve alertar para a possibilidade diagnóstica de **porfíria aguda**.

As **porfirias cutâneas** tendem a produzir sintomas contínuos ou intermitentes envolvendo fotossensibilidade cutânea.

## Diagnóstico e Tratamento

Os sintomas de porfíria podem assemelhar-se aos de outras doenças mais comuns do foro gastrointestinal, neurológico/neuropsiquiátrico, ginecológico ou outras doenças abdominais agudas, o que pode levar a vários anos de atraso no diagnóstico.

O diagnóstico é feito na existência de suspeita clínica e através da análise de produtos biológicos. Quando precoce permite um acompanhamento e tratamento específicos, com encaminhamento a centros de referência, melhorando o prognóstico da doença.

