



ASSOCIAÇÃO
BRASILEIRA
DE PORFÍRIA

WWW.PORFIRIA.ORG.BR

Grupo de estudos sobre porfíria

Sexto encontro
Julho/2008

Porfirias

Envolvimento Neurológico

Dr. Plauto Justus Baer - Neurologista

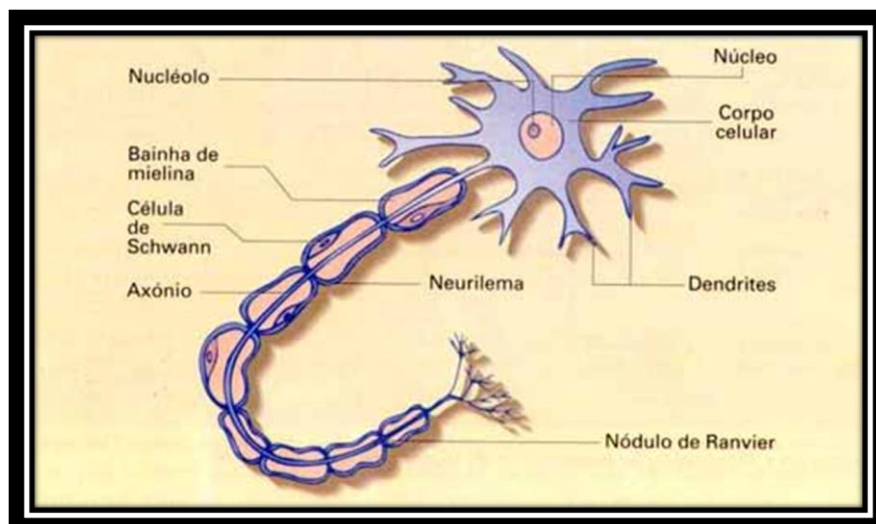
Porfirias:

Neurológicas: PAI, D-ALA-D

Neurológicas: PPE, PCT, PEC

Neurológicas: PV e CPH

PAI
Defeito Enzimático
+
Fatores desencadeantes
endógenos e exógenos



Hipócrates - provavelmente o primeiro a descrever um caso de porfíria:

- Paciente de Thásos, com sintomas neuro-lógicos e psiquiátricos (crises convulsivas, sensação de terror, diminuição do nível de consciência, lipotimia, febre, e eliminação de urina escurecida, pouco antes da mens-truação, seguidos de remissão completa e espontânea do quadro após três dias).

WALDENSTRÖM...

PAI "a pequena imitadora"

Sistema Nervoso Central:

Encéfalo, Cerebelo e Medula

Sistema Nervoso Periférico:

Nervos Sensitivos e Motores

Sistema Nervoso Autônomo:

Simpático e Parassimpático

- Alguns pacientes relatam sintomas que poderiam constituir uma fase prodrômica da doença, como mal-estar vago, dores inespecíficas, difusas, e alterações do sono.
- Os distúrbios do sono, especialmente a insônia, parecem estar relacionados às fases iniciais da crise de porfiria.
- O pico de incidência do primeiro ataque ocorre entre os 20 e os 30 anos, e é incomum que o primeiro surto ocorra antes da primeira ou após a sexta década de vida.
- A maioria das crises de PAI. Ocorre entre a terceira e quarta décadas. Predomina no sexo feminino, 1,4:1.
- Observa-se que em homens o início das crises ocorre em média 11 anos mais tarde que nas mulheres.
- (...aos 36 e aos 25 anos, respectivamente).
- A maioria das crises de PAI. Ocorre entre a terceira e quarta décadas. Predomina no sexo feminino, 1,4:1.
- Observa-se que em homens o início das crises ocorre em média 11 anos mais tarde que nas mulheres.
- (...aos 36 e aos 25 anos, respectivamente).

INCIDÊNCIA E PREVALÊNCIA

- Extremamente variáveis de um país para outro. Mais freqüente na Escandinávia, Inglaterra e Irlanda.
- Em geral, considera-se que a prevalência de pacientes com PAI é de 1 a 5/100.000 habitantes, enquanto que a de portadores do gene é estimada em 1/10.000.
- Na maioria dos países estudados, a PAI é mais comum que os demais tipos de porfiria. Não há evidência de predomínio sazonal na incidência dos surtos. Não há estudos a respeito no Brasil.
- A PAI é doença hereditária, com transmissão autossômica dominante e penetrância incompleta, de 10 a 20%, existindo graus variáveis de expressão, com quadros clínicos de gravidade diversa.
- Aproximadamente 80 a 90% dos indivíduos herdeiros do gene são apenas portadores, ou seja, permanecem latentes durante toda a vida, sem apresentarem manifestações clínicas.
- O gene responsável pela transmissão da PAI é o que codifica a enzima URO-S, localizando-se na porção distal do braço longo do cromossomo 11, nos loci 24.1 e 24.2, e contém 15 éxons.
- Sua seqüência já é totalmente conhecida.
- Não há correlação entre a severidade dos sintomas e o tipo de mutação. Numa mesma família a expressão clínica pode ser extremamente variável entre os indivíduos, e pode mesmo haver variação entre uma e outra crise, no mesmo paciente.
- É possível, por outro lado, que diferentes padrões genéticos modulem a sensibilidade individual a um determinado fator precipitante.