



ASSOCIAÇÃO  
BRASILEIRA  
DE PORFÍRIA

WWW.PORFIRIA.ORG.BR

## Grupo de estudos sobre porfíria

Segundo encontro  
**OUT/2007**

# PORFIRIAS

Dra. Alessandra Mescko

São alterações metabólicas causadas pela deficiência na atividade de enzimas que participam da síntese do heme.

	ENZYME	DISEASE	TYPE	SYMPTOMS	PRODUCTS
Glycine + Succ. CoA					
↓	ALAS2	XLSA	Erythroid	Microcytic anemia	Sideroblasts
δ-aminolevulinic acid					
↓	ALAD	ADP	Hepatic	Neurovisceral	Urinary ALA
↓					
Porphobilinogen					
↓	PBGD	AIP	Hepatic	Neurovisceral	Urinary ALA, PBG
↓					
Hydroxymethylbilane					
↓	UROS	CEP	Erythropoietic	Photosensitivity Hemolytic anemia	Urinary and RBC U'gen I, C'gen I
(Non-enzymatic) ↓					
U'gen I					
↓					
C'gen I					
(UROS) ↓					
U'gen III					
↓	UROD	PCT HEP	Hepatic/ Erythropoietic	Photosensitivity Hemolytic anemia	7-C porphyrin; fecal isocoproporphyrin
↓					
C'gen III					
↓	CPO	HCP	Hepatic	Neurovisceral and photosensitivity	Urinary ALA, PBG, coproporphyrin
↓					
P'gen IX					
↓	PPO	VP	Hepatic	Neurovisceral Photosensitivity	Urinary ALA, PBG; fecal protoporphyrin
↓					
Proto IX					
↓					
Fe <sup>2+</sup>					
↓	FeC	EPP	Erythropoietic	Photosensitivity	RBC protoporphyrin fecal protoporphyrin
Heme					

## PORFIRIA ALAD

- δ-aminolevulinato desidratase porfíria;
- É rara;
- Desordem autossômica recessiva, resultante de uma deficiência homozigótica de ALAD.

## PAI - Porfíria aguda intermitente

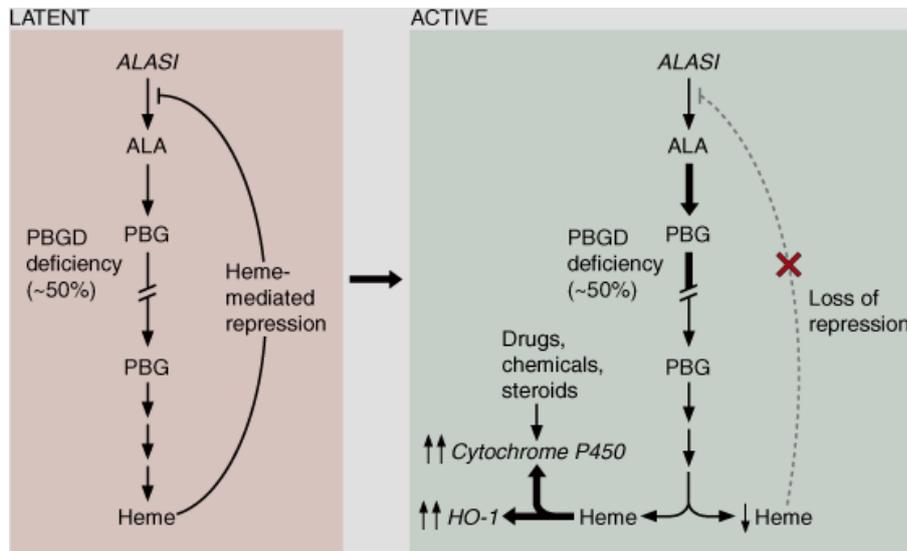
Ocorre devido a uma mutação congênita (autossômica dominante) no gene do porfobilinogênio deaminase (PBGD).

**Prevalência:** USA: 5-10 por 100000; norte europeu: 600-100 por 100000

## Fisiopatologia:

1. **Tipo I:** atividade PBGD reduzida em 50% em todos os tecidos;
2. **Tipo II:** defeito restrito a células não eritróides;
3. **Tipo III:** diminuição na atividade da PBGD e presença de proteína estruturalmente anormal em todos os tecidos.

## Patogênese:



### 1. Drogas:

- barbitúricos, antibióticos (sulfonamidas) e outros;
- capacidade de induzir atividade da ALAS no fígado → indução do citocromo P-450 → aumenta a síntese hepática do heme.

### 2. Fatores nutricionais:

- redução de peso, períodos pós-operatórios ou outras doenças;
- perda de energia → induz atividade da HO-1 → depleção do pool de heme hepático → indução ALAS;
- glicose e carboidratos: suprimem os níveis hepáticos de ALAS.

### 3. Tabagismo:

- componentes químicos (hidrocarbonos aromáticos policíclicos): indutores do citocromo P-450 e síntese do heme.

### 4. Infecções, cirurgias e stress:

- aumento da atividade hepática HO-1.

## Diagnóstico:

1. Redução da atividade da PBGD nos eritrócitos;
2. Aumento de ALA e porfobilinogênio na urina  
ALA: 25-100 mg/dia  
porfobilinogênio: 50-200 mg/dia

**Achados clínicos:**

- mais comum em mulheres e muito raro em crianças;
- sintomas geralmente aparecem após a puberdade;
- maiores manifestações clínicas: dor abdominal e outros sintomas neuroviscerais, e distúrbios circulatórios;
- outros sintomas: vômitos, hipertensão, agitação, confusão e convulsões;
- ocorrem pelo acometimento do sistema nervoso, por provável toxicidade à alfa-sintetase ou por deficiência do heme nas células neuronais, levando à lesão neuronal e degeneração axonal;
- sintomas intermitentes, que ocorrem em ataques agudos;
- pode ser incapacitante, mas raramente fatal;
- dor abdominal: 85-95% (seguido por taquicardia), geralmente é severa, constante, generalizada, podendo simular cólica;
- sintomas nervosos: dor nos membros, cabeça, pescoço, fraqueza muscular e perda sensória;
- morte súbita: geralmente secundária à arritmia cardíaca;
- complicações eletrolíticas: hiponatremia (SSIHA).

**Tratamento:**

1. Administração intravenosa de glicose: mínimo de 300 mg de carboidratos ao dia;
2. Hematina EV (Normosang);
3. Manter uma nutrição adequada, evitar drogas ou outras condições que manifestem ataques.

**Hematina:**

- Forma liofilizada de heme, usada para corrigir a deficiência de heme no fígado e conter a produção de precursores porfirínicos.
- Leves efeitos colaterais, como um pequeno efeito anticoagulante e indução de tromboflebites.

**Porfirias**

Dra. Alessandra Mescko