

CLASSIFICAÇÃO

As porfirias podem ser divididas em **hereditárias** e **adquiridas** (Tab. 1).

A classificação das porfirias hereditárias é feita, preferencialmente, de acordo com o déficit enzimático específico.

Como o heme é sintetizado tanto na medula óssea (para a produção de hemoglobina), quanto no fígado (principalmente como componente dos citocromos), as porfirias poderão também ser classificadas, conforme a origem dos precursores em excesso, em **porfirias eritropoéticas** ou **porfirias hepáticas**, respectivamente.

Outra classificação, segundo a forma de apresentação dos sintomas, divide as porfirias em **porfirias agudas**, com predomínio sintomas neuropsiquiátricos e viscerais, e **porfirias cutâneas**, que se manifestam por fotossensibilidade cutânea.

Tabela 1. Classificação das porfirias

TIPOS DE PORFIRIA	DÉFICIT ENZIMÁTICO
HEREDITÁRIAS	
AGUDAS	
Porfíria ALAD*	Ac. δ -aminolevulínico desidratase
Porfíria Aguda Intermitente*	Porfobilinogênio desaminase
Coproporfíria Hereditária* ¹	Coproporfirinogênio oxidase
Porfíria Variegata* ¹	Protoporfirinogênio oxidase
CUTÂNEAS	
Porfíria Eritropoética Congênita**	Uroporfirinogênio III co-sintase
Porfíria Cutânea Tardia*	Uroporfirinogênio descarboxilase
Porfíria Hepatoeritropoética	Uroporfirinogênio descarboxilase
Protoporfíria Eritropoética**	Ferroquelatase
ADQUIRIDAS	
Forma adquirida da Porfíria Cutânea Tardia (álcool, hemossiderose, etc)*	
Intoxicação aguda por metais pesados (p. ex., Chumbo)* ²	
Forma crônica da tirosinemia tipo I* ²	

* HEPÁTICAS

** ERITROPOÉTICAS

*¹ Também designadas porfirias mistas por presença de fotossensibilidade.

*² Semelhante à porfíria aguda intermitente.

Para a prevenção de novas crises de **Porfirias Agudas**, manter uma dieta adequada rica em carboidratos, tratar prontamente as infecções, evitar drogas porfirinogênicas, álcool, tabaco, atividade física extenuante e stress.

Nas **Porfirias Cutâneas** deve-se evitar a exposição da pele à luz solar (utilizar roupas apropriadas, fotoprotetores, insulfilm nas janelas, etc) e os traumas cutâneos.

Na **Porfíria Cutânea Tardia** (a forma mais freqüente de porfíria) flebotomias programadas e cloroquina ou hidrocloroquina são os tratamentos recomendados durante a fase ativa da doença. Identificar, evitar ou tratar fatores desencadeantes como álcool, tabaco, estrógenos, sobrecarga de ferro, infecção por HIV e HCV também é importante.

Na **Protoporfíria Eritropoética** a utilização de beta-caroteno melhora a tolerância aos raios solares. A ingestão de colestiramina pode baixar os níveis de porfirinas em alguns pacientes.

Na **Porfíria Eritropoética Congênita** as transfusões sanguíneas e a administração oral de carvão ativado podem ser úteis, entretanto, nas formas mais graves, esplenectomia, sobretudo transplante de medula óssea, são opções terapêuticas fundamentais.



ASSOCIAÇÃO
BRASILEIRA
DE PORFÍRIA
ABRAPO

WWW.PORFIRIA.ORG.BR



MOVIMENTO PARA
CONSCIENTIZAÇÃO
SOBRE AS DOENÇAS
RARAS



ASSOCIAÇÃO DOS FAMILIARES, AMIGOS
E PORTADORES DE DOENÇAS GRAVES

Associação Brasileira de Porfíria - ABRAPO

CNPJ 08.255.295/0001-59

Rua Profa. Rosa Saporski, 1053

80810-120 Mercês

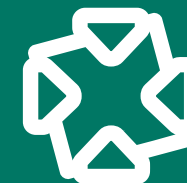
Curitiba PR Brasil

Phone: 41 9151-5586

contato@porfiria.org.br

www.porfiria.org.br

**AS PORFIRIAS
SÃO RARAS,
MAS EXISTEM.
LEMBRE-SE DELAS!**



ASSOCIAÇÃO
BRASILEIRA
DE PORFÍRIA
ABRAPO

WWW.PORFIRIA.ORG.BR

As porfirias são doenças cujo diagnóstico é difícil e geralmente tardio, por apresentarem-se como condições que podem mimetizar inúmeras outras doenças.

A complexidade dos exames de diagnóstico e a dificuldade de se encontrarem laboratórios de referência são fatores adicionais que concorrem para este atraso.

Também o alto custo e a indisponibilidade imediata de medicação específica podem constituir obstáculos que se interpõem à pronta atuação sobre estas doenças, nas quais a rapidez é, muitas vezes, um elemento fundamental para se evitarem sequelas graves, ou até mesmo risco de vida.

A ABRAPO espera que esta breve revisão possa alertar sobre os principais aspectos das porfirias.

Para mais informações acesse:
www.porfiria.org.br

DEFINIÇÃO

As porfirias constituem um grupo de pelo menos oito doenças genéticas distintas, além de formas adquiridas, decorrentes de deficiências enzimáticas específicas na via de biossíntese do heme, que levam a superprodução e acumulação de precursores metabólicos, para cada qual correspondendo um tipo particular de porfiria.

Fatores tais como: medicamentos, álcool, hormônios, dieta, stress, exposição solar e outros desempenham um papel importante no desencadeamento e curso destas doenças.

DIAGNÓSTICO

As porfirias agudas manifestam-se, geralmente, por crises que duram de horas a dias. Dor abdominal e na lombar são os sintomas mais comuns (diante de qualquer quadro de dor abdominal aguda de causa desconhecida, pensar sempre em porfiria). Podem ocorrer náusea, vômito, constipação, dor e fraqueza muscular, retenção urinária, arritmias, confusão mental, alucinações e convulsões. Em algumas porfirias agudas pode haver sintomas cutâneos (Tab. 2).

Nas porfirias cutâneas os sintomas, em geral, restringem-se à pele, com formação de bolhas, cicatrizes, escurecimento, espessamento e aumento da pilosidade.

Na identificação de casos suspeitos o primeiro fator a ser considerado é a presença de sintomas, pois alguns exames só serão informativos durante o período de crise.

Inicia-se o rastreamento pela dosagem de porfobilinogênio (PBG) e de ácido delta-aminolevulínico (ALA) urinários, que se encontram aumentados em todas as porfirias agudas (Tab. 2). Quando em presença de porfirias cutâneas, está indicada, para o diagnóstico inicial, a determinação das porfirinas plasmáticas.

Tabela 2. Diagnóstico diferencial das porfirias agudas

TIPOS DE PORFIRIA		P. ALAD	PAI	CPH	PV
EXAMES					
Excreção Urinária	ALA	^	^	^	^
	PBG	^	^	^	^
	Coproporfirina	^	N ou ^	^	N ou ^
Excreção Fecal	Coproporfirina	?	N	^	N ou ^
	Protoporfirina	?	N ou ^	N	^
Atividade de ALAD		∨	N	N	N
SINTOMAS	Neuroviscerais	+	+	+	+
	Fotocutâneos	-	-	+	+

Nota: P. ALAD-Porfiria ALAD, PAI-Porfiria Aguda Intermitente, CPH-Coproporfirina Hereditária, PV-Porfiria Variegata. ALA-Ácido delta-aminolevulínico, PBG-Porfobilinogênio.

A positividade de algum destes testes é altamente sugestiva, partindo-se para a identificação do tipo de porfiria através das porfirinas urinárias, fecais e dos eritrócitos. Estes exames não estão indicados como testes de rastreio por falharem em sensibilidade e especificidade, o que dificulta a interpretação dos resultados.

TRATAMENTO E PREVENÇÃO

Durante as crises de **Porfiria Aguda**:

- A hospitalização é geralmente necessária.
- Suspender álcool, fumo e medicamentos porfirinogênicos (anticonvulsivantes, bloqueadores dos canais de cálcio, metoclopramida, alguns sedativos, antibióticos, antifúngicos e hormônios). Ver listas no site da ABRAPO.
- Tratar dor, náuseas e vômitos com drogas consideradas seguras (ver lista no site da ABRAPO).
- Fornecer um aporte elevado de glicose (300 gramas ou mais/dia) através de dieta rica em carboidratos e/ou infusão de glicose hipertônica, de acordo com a gravidade dos sintomas.
- Verificar a necessidade de se instituírem medidas de suporte, tais como: correção de hiponatremia, hipo/hipertensão e suporte ventilatório (paralisia bulbar).
- Iniciar terapia com hematina (EUA) ou arginato de heme (Europa), o mais precocemente possível. Eles inibem a ação da primeira da via de síntese do heme, bloqueando a produção e acúmulo das porfirinas. Estas drogas ainda não são comercializadas no Brasil, mas podem ser importadas para tratamento, conforme RDCs da ANVISA (informe-se junto à ABRAPO).

continua >