

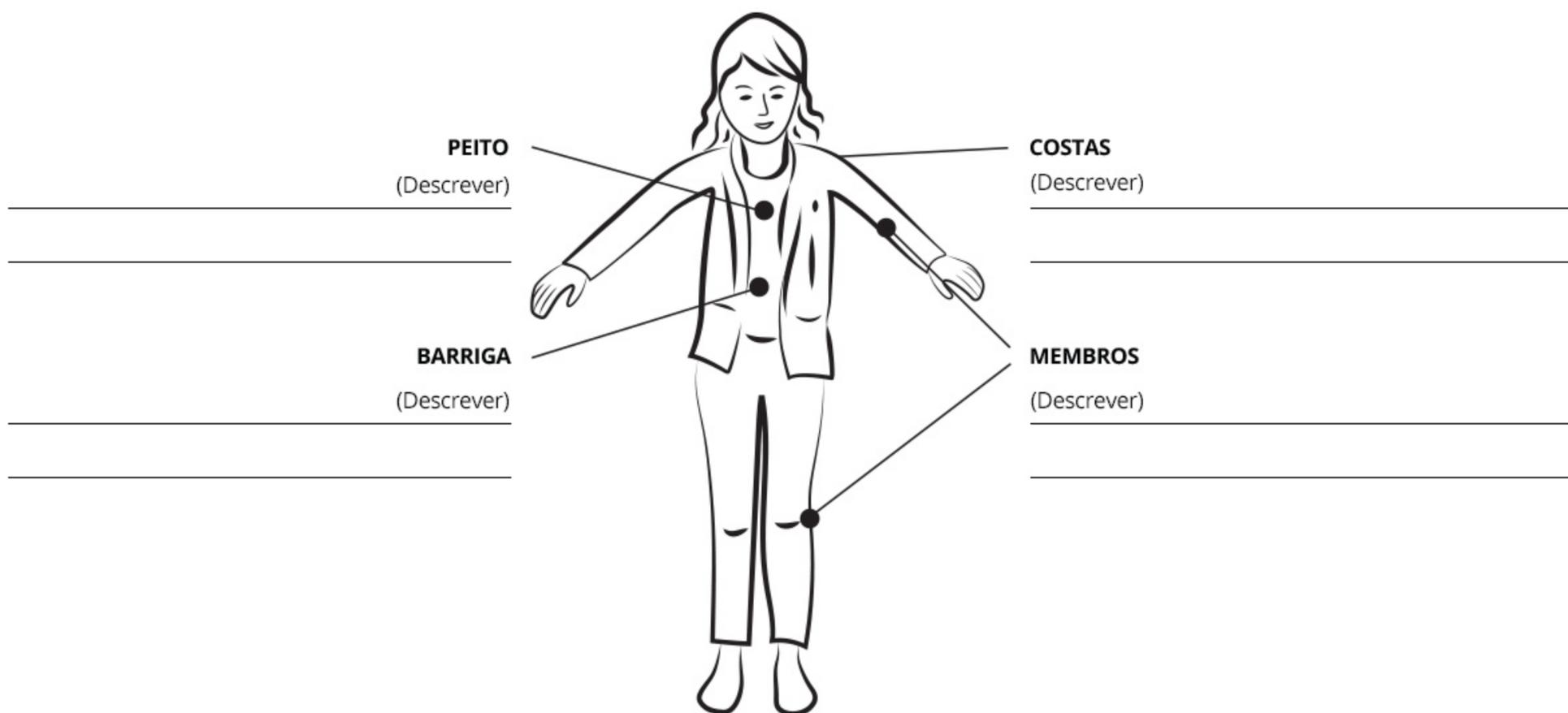
# O guia de diálogo sobre a porfiria hepática aguda (PHA)

## Comece a conversa com o seu médico

Use este guia de diálogo para monitorizar os seus sinais e sintomas, e certifique-se de que seleciona todas as opções que se aplicam à sua experiência. Durante a sua próxima consulta, apresente este guia ao seu médico para ponderarem a realização de exames para a PHA.

### 1. Teve dor intensa, sem motivo, em mais do que um dia nestas zonas?

Faça um círculo na zona onde sentiu essa dor e descreva quaisquer detalhes usando as linhas abaixo.<sup>1</sup>



### 2. Teve qualquer um destes sinais e sintomas? Assinale todos os que se aplicam<sup>1-5</sup>:

- |  |   |   |   |
|--|---|---|---|
| <input type="checkbox"/> Fraqueza ou dor nos membros | <input type="checkbox"/> Confusão               | <input type="checkbox"/> Dor abdominal                            | <input type="checkbox"/> Urina escura ou avermelhada    |
| <input type="checkbox"/> Dormência                   | <input type="checkbox"/> Ansiedade              | <input type="checkbox"/> Dor nas costas ou peito                  | <input type="checkbox"/> Nível baixo de sódio no sangue |
| <input type="checkbox"/> Fadiga                      | <input type="checkbox"/> Convulsões             | <input type="checkbox"/> Náuseas e vômitos                        |   |
| <input type="checkbox"/> Cansaço                     | <input type="checkbox"/> Insónias               | <input type="checkbox"/> Lesões ou bolhas na pele exposta ao sol* |   |
| <input type="checkbox"/> Paralisia                   | <input type="checkbox"/> Alucinações            | <input type="checkbox"/> Batimentos cardíacos acelerados          |   |
| <input type="checkbox"/> Paralisia respiratória      | <input type="checkbox"/> Depressão              | <input type="checkbox"/> Pressão arterial alta                    |   |
| <input type="checkbox"/> Perda sensorial             | <input type="checkbox"/> Obstipação ou diarreia |   |   |

\*Apenas coproporfiria hereditária ou porfiria variegata.

Há quanto tempo sente estes sintomas?

\_\_\_\_\_

Os seus sintomas já fizeram com que tivesse de ir ao hospital?

Sim     Não

Escreva qualquer informação adicional que considere ser importante para dizer ao seu médico:

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

# O guia de diálogo sobre a porfiria hepática aguda (PHA)

Comece a conversa com o seu médico

## 3. Teve algum dos seguintes diagnósticos ou cirurgias? Assinale todos os que se aplicam:



### Perturbações gastrointestinais<sup>5-11</sup>

- Síndrome do intestino irritável (SII)
- Gastroenterite aguda com vômitos
- Hepatite
- Doença de Crohn



### Perturbações neurológicas/neuropsiquiátricas<sup>5-11</sup>

- Fibromialgia
- Síndrome de Guillain-Barré
- Psicose



### Perturbações ginecológicas<sup>5-11</sup>

- Endometriose



### Condições abdominais que necessitam de cirurgia<sup>5</sup>

- Apendicite (inflamação do apêndice)
- Colecistite (inflamação da vesícula)
- Peritonite (inflamação no abdómen)
- Oclusão intestinal (bloqueio intestinal)

Depois da cirurgia, continuou a sentir a mesma dor intensa, sem motivo?  Sim  Não  Não aplicável

## 4. Os sintomas começaram nos dias seguintes à exposição a alguma das seguintes opções? Assinale todas as que se aplicam:<sup>1</sup>

Assinale todas as que se aplicam:<sup>1</sup>



- ALGUNS MEDICAMENTOS**  
Fale com o seu profissional de saúde para identificar que medicamentos podem não ser seguros, possivelmente não seguros ou seguros para si.



- ALTERAÇÕES HORMONAIS**  
incluindo níveis de estrogénio e progesterona. Estas hormonas apresentam maior oscilação durante as 2 semanas antes do início do ciclo menstrual de uma mulher.



- CONSUMO DE ALCÓOL**



- TABACO**



- STRESS PROVOCADO POR:**
  - Infecções
  - Cirurgia
  - Exaustão física
  - Exaustão emocional



- JEJUM**  
ou dieta extrema

## 5. Alguma destas situações o afectou em algum período da sua vida? Assinale todos os que se aplicam:<sup>12,13</sup>

- Dormir  Trabalhar  Comer  Socializar/Fazer planos
- Memória/Clareza de raciocínio  Realização de tarefas
- Manutenção da energia  Outro: \_\_\_\_\_

Qual o nível de impacto?



Com que frequência?

- Diariamente  Semanalmente
- Mensalmente  Anualmente

## 6. Alguém na sua família foi anteriormente diagnosticado com algum tipo de PHA?

- Porfiria aguda intermitente (PAI)  Porfiria variegata (PV)  Coproporfiria hereditária (CPH)
- Porfiria por deficiência da ALAD (PDA)  Não  Não tem a certeza

Escreva qualquer informação adicional que considere ser importante para dizer ao seu médico:

---



---

# Como é diagnosticada a PHA

A porfíria hepática aguda (PHA) refere-se a uma família de doenças genéticas raras caracterizadas por crises potencialmente fatais e, em alguns doentes, por sintomas crónicos debilitantes, que têm um impacto negativo nas atividades diárias e na qualidade de vida.<sup>1,12</sup> As duas técnicas mais frequentes que um médico usa para determinar se uma pessoa tem PHA são um **teste de urina sumário** e um **teste genético**.<sup>3,15</sup>

## Teste de urina sumário



- A PHA pode ser diagnosticada com um teste de urina sumário dos níveis de PBG (porfobilinogénio), ALA (ácido aminolevulínico) e porfirina\*<sup>1,3,15</sup>
- Não se recomenda uma colheita de urina de 24 horas e poderá resultar em atraso considerável na confirmação do diagnóstico<sup>18</sup>
- Recomenda-se realizar um teste de urina durante ou pouco depois de uma crise<sup>1,3</sup>
- As análises de porfirinas podem ajudar a identificar o tipo específico de PHA, mas não são usadas isoladamente para diagnosticar a PHA<sup>3</sup>

## Teste genético



- Um teste genético, usando uma amostra de sangue ou saliva, pode ajudar a confirmar um diagnóstico ou a determinar o tipo específico de PHA<sup>3</sup>
- Pode descartar a PHA se não houver uma mutação genética<sup>3</sup>
- A PHA é uma doença hereditária genética, por isso os familiares de alguém que tenha PHA poderão igualmente ter herdado o gene alterado responsável pela perturbação. Embora a maioria das pessoas com um gene alterado possa nunca vir a ter sintomas, estas pessoas estão, no entanto, em risco de ter uma crise, ou em risco de complicações associadas a níveis elevados de ALA e PBG.<sup>16</sup> O conhecimento do risco genético de PHA pode permitir que as pessoas tomem decisões informadas sobre o estilo de vida, medicação, com a intenção de prevenirem crises e complicações da doença.<sup>1</sup> Logo, os familiares de alguém que tenha PHA poderão querer falar com o médico sobre o teste genético para PHA.<sup>17</sup>

\*PBG e ALA são substâncias que são produzidas quando o fígado produz heme. O aumento dos níveis de PBG e ALA pode tornar-se tóxico e foi associado aos sintomas e crises de PHA<sup>2,14</sup>

Esta informação destina-se apenas para fins de sensibilização sobre a doença. Nada do que consta neste sítio *Web* constitui aconselhamento médico individual. Os utilizadores são aconselhados a consultar o seu médico.

**Referências:** **1.** Anderson KE, Bloomer JR, Bonkovsky HL, et al. *Ann Intern Med.* 2005;142(6):439-450. **2.** Pischik E, Kauppinen R. *Appl Clin Genet.* 2015;8:201-214. **3.** Balwani M, Wang B, Anderson KE, et al. *Hepatology.* 2017;66(4):1314-1322. **4.** Harper P, Sardh E. *Expert Opin Orphan Drugs.* 2014;2(4):349-368. **5.** Ventura P, Cappellini MD, Biolcati G, Guida CC, Rocchi E; Gruppo Italiano Porfíria (GrIP). *Eur J Intern Med.* 2014;25(6):497-505. **6.** Ko JJ, Murray S, Merkel M, et al. Poster presented at American College of Gastroenterology Annual Scientific Meeting; October 5-10, 2018; Philadelphia, PA. **7.** Alfadhel M, Saleh N, Alenazi H, Baffoe-Bonnie H. *Neuropsychiatr Dis Treat.* 2014;10:2135-2137. **8.** Findley et al. *Contin Educ Anaesth Crit Care Pain.* 2012; 12(3):128-133. **9.** Sieg et al. *Gastroenterol.* 1991;29(11):602-605. **10.** Ali et al. *J Neurol Sci.* 2019;402:153-155. **11.** Mathavan et al. *J Hematol Thrombo Dis.* 2018;6(1):290. **12.** Simon A, Pompilus F, Querbes W, et al. *Patient.* 2018;11(5):527-537. **13.** Naik H, Stoecker M, Sanderson SC, et al. *Mo/ Genet Metab.* 2016;119(3):278-283. **14.** Bissell DM, Anderson KE, Bonkovsky HL. *N Engl J Med.* 2017;377 (21):2100-2101. **15.** Bissell DM, Wang B. *J Clin Transl Hepatol.* 2015;3(1):17-26. **16.** Ventura P, et al. *Intern Emerg Med.* 2009;4:297-308. **17.** Balwani M. *Clin Adv Hematol Oncol.* 2016;14:858-61. **18.** American Porphyria Foundation. Tests for porphyria diagnosis. <https://porphyriafoundation.org/for-patients/about-porphyría/testing-for-porphyría/tests-for-porphyría-diagnosis/>. Accessed 03 September 2020.

Visite [Livingwithporphyria.eu](http://Livingwithporphyria.eu) para mais informação sobre PHA.

Desenvolvido e produzido pela Alnylam. Este guia de diálogo destina-se a doentes com PHA para fins de sensibilização da doença e não substitui a opinião de um médico qualificado.

© 2021 Alnylam Pharmaceuticals, Inc. Todos os direitos reservados.

AS1-PRT-00020 Junho 2021