

Verónica, Laura y Rosa María,
viver com PHA



Informação sobre a porfiria hepática aguda (PHA)

Conheça informações úteis sobre sintomas,
diagnóstico e como viver com PHA



Livingwithporphyria.eu



Alynam Pharmaceuticals é responsável pelo financiamento e conteúdo desta brochura. Esta brochura destina-se ao público em geral na Europa, Médio Oriente e África com fins de promoção da saúde, prevenção da doença e fornecer aconselhamento para ajudar a compreender o desenvolvimento da doença e a melhorar a qualidade de vida. Nada do que consta nesta brochura constitui aconselhamento médico individual. Os utilizadores são aconselhados a consultar o seu médico ou outro profissional de saúde adequado para um diagnóstico e tratamento da doença corretos.

Poderá ser porfiria hepática aguda (PHA)?

A porfiria hepática aguda provoca normalmente episódios de dor abdominal intensa, sem motivo, juntamente com um ou mais dos seguintes:

- ✓ Dor nos membros, costas ou peito¹
- ✓ Náuseas¹
- ✓ Vômitos¹
- ✓ Confusão¹
- ✓ Ansiedade²
- ✓ Insónias³
- ✓ Convulsões³
- ✓ Fraqueza nos membros¹
- ✓ Urina escura ou avermelhada⁴
- ✓ Obstipação¹
- ✓ Diarreia¹
- ✓ Alucinações¹

Pode ter realizado várias consultas médicas, recebido vários diagnósticos diferentes e ter realizado tratamentos - mesmo cirurgias - que não ajudaram.¹

Se tudo isto parecer muito familiar, a causa pode ser porfiria hepática aguda ou PHA.¹

A PHA é uma doença genética rara com vários sintomas que são idênticos aos de outras doenças, dificultando frequentemente o diagnóstico adequado.⁵ As pessoas com PHA podem esperar anos por um diagnóstico correto e confirmado.⁶ As boas notícias é que o seu médico pode avaliar a possibilidade de PHA usando testes adequados.²

Esta brochura fornece informação e recursos sobre os sinais e sintomas de PHA, como viver com PHA e os métodos de diagnóstico da PHA para que possa começar um diálogo com o seu médico e obter respostas.



“Comecei a ter sintomas dois anos antes de a doença ser diagnosticada. Durante esses dois anos fizeram-me vários diagnósticos. Diagnosticaram-me anemia, dispepsia no estômago e ansiedade. Até que tive uma crise mais forte e foi então que me diagnosticaram PHA.

— Verónica, doente com PHA



O que é a PHA?

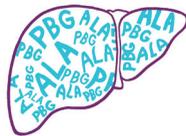
A PHA refere-se a uma família de doenças genéticas raras caracterizadas por crises potencialmente fatais e, em alguns doentes, por sintomas crónicos debilitantes que têm um impacto negativo nas atividades diárias e na qualidade de vida.^{1,2} Existem quatro tipos de PHA:



O que a PHA faz ao corpo



Na PHA, **quando** a atividade do **ALAS1** aumenta, não é possível seguir com o processo de síntese do heme



Isto resulta na **acumulação de toxinas** que se designam por ALA e PBG no fígado



Estas toxinas são **libertadas pelo seu corpo**



O ALA e o PBG são **prejudiciais para as células nervosas** e foram associados **a crises agudas e outros sintomas de PHA**

Em pessoas com uma alteração genética para PHA, uma das enzimas na síntese do heme não funciona corretamente.¹ O heme é essencial para o nosso corpo e é necessário para o nosso fígado funcionar corretamente.⁷ No fígado, a síntese do heme é controlada por uma enzima que se designa por ALAS1.⁸

Quando a atividade da ALAS1 aumenta, a enzima que não está a funcionar corretamente não permite que o processo de síntese do heme prossiga. Isto leva à acumulação de substâncias neurotóxicas designadas por ácido aminolevulínico (ALA) e porfobilinogénio (PBG) no fígado, que são libertadas em todo o corpo.¹

O ALA e o PBG são prejudiciais para as células nervosas e foram associados a crises agudas e outros sintomas de PHA.^{1,8,9} Os ataques súbitos estão associados à disfunção disseminada no sistema nervoso e a um leque alargado de sintomas, que podem ser idênticos aos de outras doenças, dificultando o diagnóstico.⁵

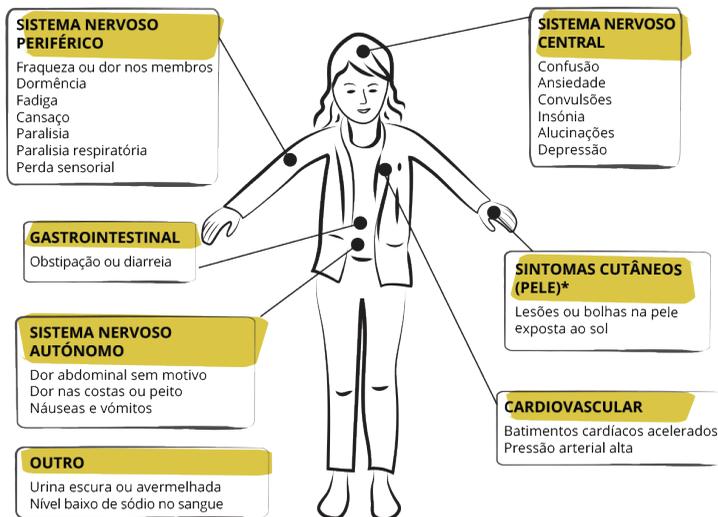
Todas as pessoas sentem a PHA de forma diferente

As crises agudas podem representar risco de vida e podem durar dias. As crises agudas não são o único sinal de PHA - algumas pessoas com PHA terão também sintomas debilitantes diariamente, os chamados sintomas crónicos, mesmo quando não estão em crise. Isto é parte do motivo pelo qual o diagnóstico é difícil.^{1,10}

PHA = porfíria hepática aguda; **ALA** = ácido aminolevulínico; **PBG** = Porfobilinogénio

Quais são os sinais e sintomas de PHA?

Os sintomas de PHA podem variar de pessoa para pessoa e ao longo do tempo. Nem todas as pessoas com PHA terão todos os sintomas aqui indicados e mencionados nesta brochura; algumas pessoas terão sintomas mais frequentemente ou de uma forma mais grave do que outras.¹ A dor abdominal grave sem motivo é o sintoma mais frequente, ocorrendo **em 85% a 95% das pessoas que têm crises de PHA**.¹ As pessoas com PHA também irão, provavelmente, ter pelo menos um de muitos outros sintomas aparentemente não relacionados:



*Apenas porfiria variegata (PV) e coproporfiria hereditária (CPH).

A PHA pode ter um impacto significativo na vida diária de uma pessoa

A PHA é imprevisível e as crises são debilitantes. Pode interferir na sua vida com sintomas que podem afetar tudo, desde o sono à capacidade de trabalhar e socializar. As pessoas com PHA podem viver com o medo constante de crises.¹⁰



“

A porfiria provoca vômitos, mal-estar, dor abdominal, alucinações e paralisia. Passei por todas as fases da doença. A dor é tão profunda que não queres que ninguém te incomode.

— Rosa María, doente com PHA

”

Diagnosticar a PHA

Se tiver sintomas, pode dever-se a PHA, fale com o seu médico. Visite Livingwithporphyria.eu para descarregar um Guia de Diálogo com o Médico que ajudará a preparar-se para falar sobre a PHA, bem como sobre opções de teste, com o seu médico.

Quanto mais precoce o diagnóstico, melhor

O diagnóstico precoce e correto da PHA pode fazer uma verdadeira diferença na capacidade de uma pessoa manter a sua qualidade de vida ao:

- ✓ **Tomar medidas para criar estratégia para a gestão dos factores**
- ✓ **Compreender o que está a acontecer no nosso corpo e porquê.**
- ✓ **Evitar complicações que podem resultar em diagnósticos errados e cirurgias ou procedimentos desnecessários.^{1,11}**

Como é diagnosticada a PHA

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**.^{2,5}

TESTE DE URINA SUMÁRIO



- A PHA pode ser diagnosticada com um teste de urina sumário de níveis de PBG (porfobilinogénio), ALA (ácido aminolevulínico) e porfirina.^{1,2,5}
- Não se recomenda uma colheita de urina de 24 horas e poderá resultar em atraso considerável na confirmação do diagnóstico¹²
- Recomenda-se realizar um teste de urina durante ou pouco depois de uma crise aguda^{1,2}
- As análises de porfirinas podem ajudar a identificar o tipo específico de PHA, mas não são usadas isoladamente para diagnosticar a PHA²

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 PHA²
- Pode descartar a PHA se não houver uma mutação genética²
- 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.¹³ O conhecimento do risco genético de PHA pode permitir que as pessoas tomem decisões informadas sobre o estilo de vida e medicações com a intenção de prevenirem crises e complicações da doença.¹ Logo, os familiares de alguém que tenha PHA poderão querer falar com o médico sobre o teste genético para PHA.¹⁴

PHA: ter conhecimento dos fatores desencadeadores de crises agudas

Os fatores desencadeadores frequentes de crises são apresentados abaixo. Alguns fatores desencadeadores podem ser diferentes para cada pessoa; poderá haver outros não apresentados aqui.^{1,11}



Tenha em atenção:

- Algumas classes de medicamentos podem afectar os doentes com PHA, nomeadamente:
 - Medicamentos para as Anti-convulsivantes
 - Anti-histamínicos
 - Hormonas
 - Medicamentos para a enxaqueca
 - Sedativos

Fale com o seu médico caso tenha dúvidas sobre a sua medicação e a PHA, de modo a identificar que medicamentos poderão ser adequados para si

- Oscilações nos níveis hormonais durante o ciclo menstrual de uma mulher
- Stress provocado por:
 - Infeções
 - Cirurgia
 - Stress físico
 - Stress psicológico^{1,15}



Tentar evitar:

- Bebidas alcoólicas
- Tabagismo
- Jejum ou dieta extrema^{1,2}

“ A evolução da doença? Superá-la? Penso que nunca a irei superar. Acho que vou conviver com a doença, adaptando-me a ela ou ela a mim, porque vivemos juntas. ”

— Rosa María, doente com PHA



Como obter a ajuda de que precisa

Fale com a sua equipa de cuidados de saúde

Se acha que tem PHA, fale com o seu médico. Partilhar os seus sintomas e receios poderá ajudar na adaptação de um plano de tratamento que seja adequado para si. Visite Livingwithporphyria.eu para descarregar o útil Guia de Diálogo com o Médico.

Obter informação e apoio

Existem muitos recursos educativos disponíveis para si, bem como grupos de apoio para pessoas que vivem com PHA. Embora possa não conhecer alguém com a doença, existem formas de encontrar outras pessoas com PHA e estabelecer ligações. Pode também encontrar informação útil através de organizações de doentes independentes:

Contactar a família

Com uma doença como a PHA, pode ser útil se a família e/ou amigos próximos compreenderem a doença, para que saibam como poderão ser um melhor apoio para si. Certifique-se de que explica às pessoas próximas de si a importância dos passos que está a tomar para evitar fatores desencadeadores.

Falar com outros sobre a PHA

Pondere falar com familiares, amigos e, possivelmente, colegas sobre a PHA. Ao explicar-lhes a PHA, pode ajudá-los a compreender o peso desta doença debilitante. Pode ser difícil, mas aqui estão algumas dicas que podem fazer com que estas conversas sejam mais fáceis:

- 1 Comece por dizer que a PHA é real
- 2 Informe que algumas pessoas com PHA podem ter crises debilitantes
- 3 Explique que algumas pessoas com PHA têm sintomas permanentes



“As doenças raras são cada vez mais raras. Não é por mim nem por todos os que, como eu, têm a doença, mas sim para dar alguma voz às pessoas que não podem ou que ainda não sabem que irão sofrer da doença no futuro. Quero que saibam que a doença existe, que há um diagnóstico.”

— Laura, doente com PHA



Referências:

1. Anderson KE et al. Ann Intern Med. 2005 Mar 15;142(6):439-50.
2. Balwani M et al. Hepatology. 2017 Oct;66(4):1314-1322.
3. Pischik E & Kauppinen R. Appl Clin Genet. 2015 Sep 1;8:201-14.
4. Harper P & Sardh E. Expert Opinion on Orphan Drugs, 2:4, 349-368.
5. Bissell DM & Wang B. J Clin Transl Hepatol. 2015 Mar;3(1):17-26.
6. Bonkovsky HL et al. Am J Med. 2014 Dec;127(12):1233-41.
7. NCI Dictionary of Cancer Terms - Heme Definition.
<https://www.cancer.gov/publications/dictionaries/cancer-terms/def/heme>.
8. Puy H et al. Lancet. 2010 Mar 13;375(9718):924-37.
9. Lin CS, et al. Clin Neurophysiol. 2011;122(12):2336-2344.
10. Simon 2018 et al. Patient. 2018 Oct;11(5):527-537.
11. Ventura P et al. Eur J Intern Med. 2014 Jul;25(6):497-505.
12. American Porphyria Foundation. Tests for porphyria diagnosis.
<https://porphyriafoundation.org/for-patients/about-porphyrria/testing-for-porphyrria/tests-for-porphyrria-diagnosis/>. Accessed 03 September 2020.
13. Ventura P, et al. Intern Emerg Med. 2009;4:297-308.
14. Balwani M. Clin Adv Hematol Oncol. 2016;14:858-61.
15. Bissell DM et al. N Engl J Med. 2017 Aug 31;377(9):862-872.

Promovido e financiado pela



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

Esta brochura destina-se ao público em geral na Europa, Médio Oriente e África com fins de promoção da saúde, prevenção da doença e fornecer aconselhamento para ajudar a compreender o desenvolvimento da doença e a melhorar a qualidade de vida.

Nada do que consta nesta brochura constitui aconselhamento médico individual. Os utilizadores são aconselhados a consultar o seu médico ou outro PS adequado para um diagnóstico e tratamento da doença corretos.

AS1-PRT-00021 Junho 2021