

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](http://Livingwithporphyria.eu)



Alynham 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 peito<sup>1</sup>
- ✓ Náuseas<sup>1</sup>
- ✓ Vômitos<sup>1</sup>
- ✓ Confusão<sup>1</sup>
- ✓ Ansiedade<sup>2</sup>
- ✓ Insónias<sup>3</sup>
- ✓ Convulsões<sup>3</sup>
- ✓ Fraqueza nos membros<sup>1</sup>
- ✓ Urina escura ou avermelhada<sup>4</sup>
- ✓ Obstipação<sup>1</sup>
- ✓ Diarreia<sup>1</sup>
- ✓ Alucinações<sup>1</sup>

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

**Se tudo isto parecer muito familiar, a causa pode ser porfiria hepática aguda ou PHA.<sup>1</sup>**

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

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.



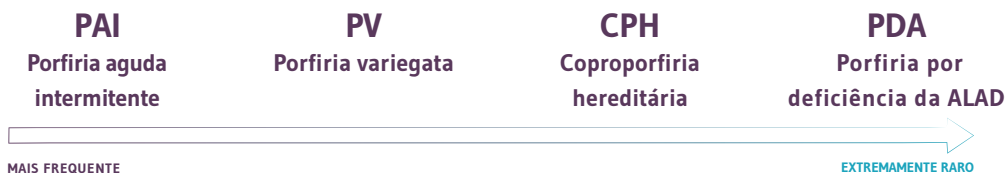
“Comecei a ter sintomas dois anos antes de a doença ser diagnosticada. Durante esses dois anos fizeram-me vários diagnósticos. Diagnosticaram-me anemia, dispepsia no estômago e ansiedade. Até que tive uma crise mais forte e foi então que me diagnosticaram PHA.

— 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.<sup>1,2</sup> 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.<sup>1</sup> O heme é essencial para o nosso corpo e é necessário para o nosso fígado funcionar corretamente.<sup>7</sup> No fígado, a síntese do heme é controlada por uma enzima que se designa por ALAS1.<sup>8</sup>

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.<sup>1</sup>

O ALA e o PBG são prejudiciais para as células nervosas e foram associados a crises agudas e outros sintomas de PHA.<sup>1,8,9</sup> 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.<sup>5</sup>

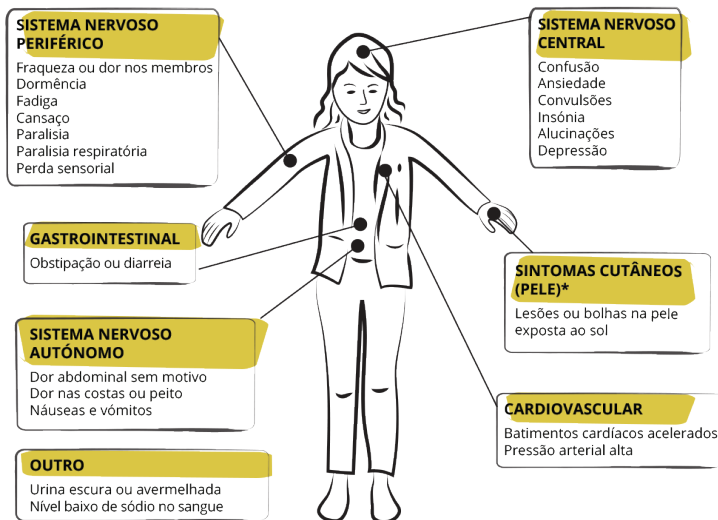
## Todas as pessoas sentem a PHA de forma diferente

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.<sup>1,10</sup>

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.<sup>1</sup> A dor abdominal grave sem motivo é o sintoma mais frequente, ocorrendo **em 85% a 95% das pessoas que têm crises de PHA**.<sup>1</sup> 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.<sup>10</sup>



“

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](http://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.<sup>1,11</sup>**

## 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**.<sup>2,5</sup>

### 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.<sup>1,2,5</sup>
- Não se recomenda uma colheita de urina de 24 horas e poderá resultar em atraso considerável na confirmação do diagnóstico<sup>12</sup>
- Recomenda-se realizar um teste de urina durante ou pouco depois de uma crise aguda<sup>1,2</sup>
- As análises de porfirinas podem ajudar a identificar o tipo específico de PHA, mas não são usadas isoladamente para diagnosticar a PHA<sup>2</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>2</sup>
- Pode descartar a PHA se não houver uma mutação genética<sup>2</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>13</sup> 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.<sup>1</sup> Logo, os familiares de alguém que tenha PHA poderão querer falar com o médico sobre o teste genético para PHA.<sup>14</sup>

# 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.<sup>1,11</sup>



## 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<sup>1,15</sup>



## Tentar evitar:

- Bebidas alcoólicas
- Tabagismo
- Jejum ou dieta extrema<sup>1,2</sup>

“ 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](http://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