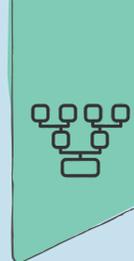


Árvore genealógica de saúde

A Porfíria Hepática Aguda (PHA) e eu

Faça um mapa do historial de porfíria hepática aguda da sua família, um ramo de cada vez, para determinar quem pode estar em risco.



A PHA é hereditária/genética.

A PHA refere-se a uma família de doenças genéticas raras, cada uma delas provocada por uma mutação genética única, que inibe a produção de uma certa enzima no fígado.¹ Isto leva à acumulação de substâncias neurotóxicas designadas por ácido aminolevulínico (ALA) e porfobilinogénio (PBG) no fígado, que são libertadas para todo o corpo.² As crises de PHA, sintomas crónicos e complicações a longo prazo ocorrem quando o sistema nervoso reage ao excesso de ALA, PBG e porfirinas.² Os sintomas variam consideravelmente mas a dor abdominal, náuseas e vômitos, obstipação e confusão são comuns, surgindo normalmente em indivíduos entre os 14 e 45 anos de idade.^{1,3} A PHA afeta tanto homens como mulheres, no entanto, as mulheres têm quatro vezes mais probabilidade de serem sintomáticas.¹

A PHA é, normalmente, transmitida num padrão autossómico dominante, o que significa que a pessoa só tem de herdar uma cópia do gene alterado de um dos progenitores para desenvolver risco de doença.¹ Quando um progenitor é portador de uma mutação autossómica dominante, qualquer criança terá 50% de probabilidade de herdar essa mutação.¹

Quem está em risco? Você está em risco?

Um membro da família pode herdar o gene alterado que provoca a PHA sem nunca desenvolver sintomas.¹ Conhece alguém na sua família, no passado ou presente, que tenha tido sintomas que possam estar relacionados com a PHA mas que nunca obteve um diagnóstico confirmado? O conhecimento do risco genético da PHA pode permitir às pessoas tomarem decisões informadas relativamente ao seu estilo de vida, aos medicamentos que utilizam, com a intenção de prevenir crises e complicações relacionadas com a doença.³

PHA: Porfíria hepática aguda; ALA: Ácido aminolevulínico; PBG: Porfobilinogénio

1. Wang B et al. Hepatol Commun. 2018;3(2):193-206. 2. Gouya L, Ventura P, Balwani M, et al. Hepatology. 2020;71(5):1546-1558. 3. Anderson KE et al. Ann Intern Med. 15 de mar. de 2005;142(6):439-50.

A árvore genealógica de saúde assume grande importância, pois ao preenchê-la com membros da família, poderá ajudá-los a compreender melhor a PHA, os seus sintomas, como é transmitida de uma geração para a outra e identificar quem poderia beneficiar de um estudo genético.

Vamos expandir a sua árvore. Quando estiver pronto, avance para o diagrama da árvore na página seguinte.

Instruções sobre como preencher a sua árvore genealógica de saúde

- Coloque-se no coração/centro da sua árvore genealógica da PHA.
- Faça uma lista dos seus sintomas utilizando a chave numerada (canto inferior esquerdo).
- Com que idade começaram os seus sintomas?
- Com que idade lhe foi diagnosticada PHA?
- Em seguida, adicione membros da família que são sintomáticos ou suspeitos de serem portadores da PHA.
- Precisa de expandir a sua árvore? Basta adicionar folhas de papel e desenhar mais caixas.

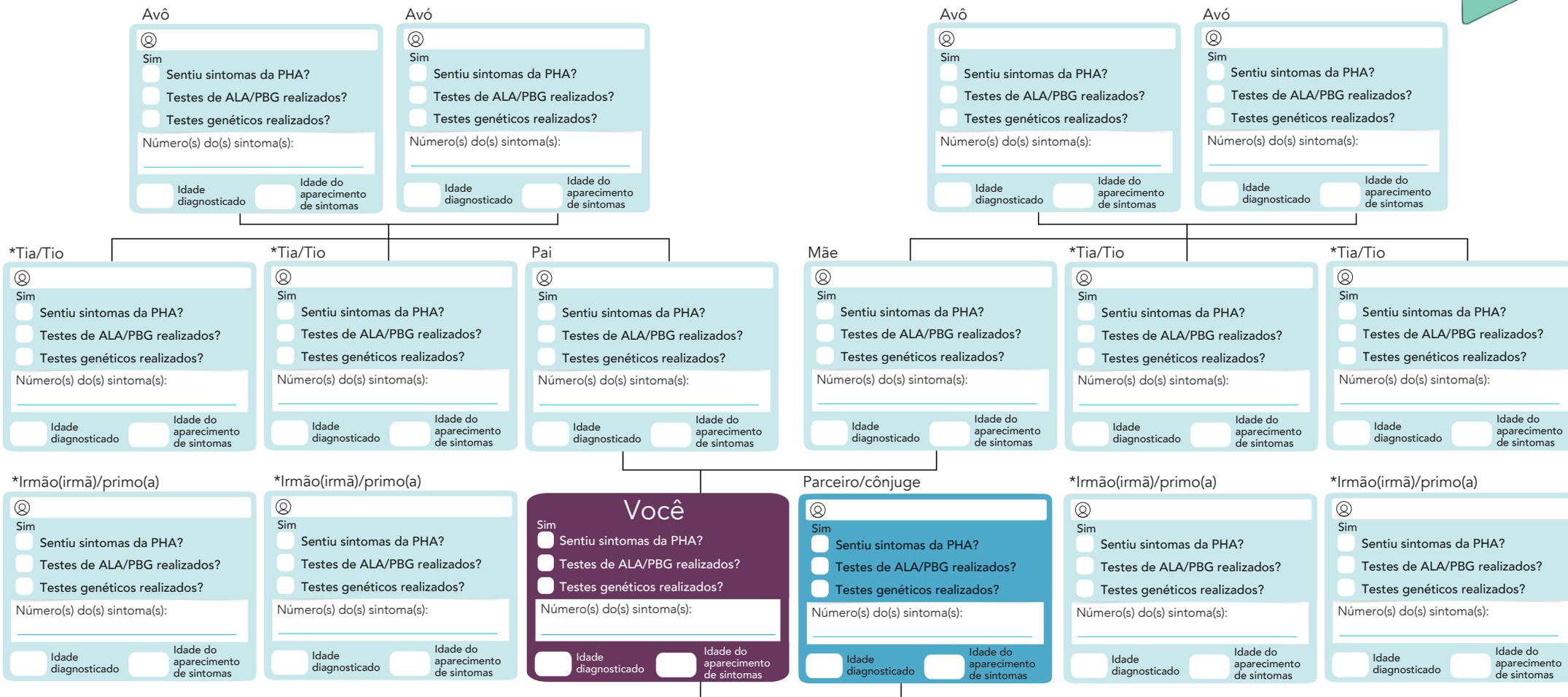
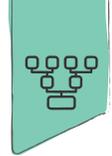


Concluiu a sua árvore e está a pensar no que fazer a seguir?

- se se sentir pronto, fale com a sua família
- se precisar de mais apoio, fale com o seu médico de família

Alicia, doente com PHA e voluntária da BPA (British Porphyria Association)

Faça um mapa do historial de porfíria hepática aguda da sua família



- Sintomas:**
1. Dor abdominal aguda recorrente e/ou persistente
 2. Náuseas e/ou vômitos
 3. Urina vermelha/escura
 4. Obstipação
 5. Aumento da frequência cardíaca
 6. Fraqueza muscular
 7. Insónias/perturbações do humor (p.e. depressão)

Exemplo

Nome: Claire

Sexo: Sim

Sentiu sintomas da PHA?

Testes de ALA/PBG realizados?

Testes genéticos realizados?

Número(s) do(s) sintoma(s): 2, 4, 6, 7

Idade diagnosticado: 19 | Idade do aparecimento de sintomas: 18

*Assinale um e trace uma linha para ligar aos membros de família relevantes.

PHA: Porfíria hepática aguda; ALA: Ácido aminolevulínico; PBG: Porfobilinogénio