

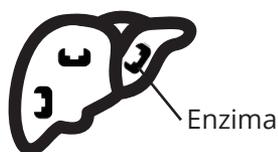


# A importância do ESTUDO GENÉTICO FAMILIAR NA PHA

Isabelle, doente com PHA e representante dos doentes, AFMAP (Association Française des Malades Atteints de Porphyrries)

## O que é a PHA?

A porfiria hepática aguda (PHA) é uma família de doenças genéticas raras, provocada por mutações genéticas que afetam a capacidade do fígado para produzir heme.<sup>1</sup> A porfiria intermitente aguda (PIA) é o tipo mais comum de PHA.<sup>2</sup>



O heme ajuda o fígado a funcionar corretamente e é essencial para o corpo humano.<sup>1</sup>



Na PHA, uma enzima envolvida na síntese de heme não funciona corretamente.<sup>3</sup>



Isto leva à **acumulação de substâncias neurotóxicas**, denominadas ácido aminolevulínico (ALA), porfobilinogénio (PBG) e porfirinas no fígado, que são libertadas para todo o corpo.<sup>4</sup>



**As crises de PHA, sintomas crónicos e complicações a longo prazo** ocorrem quando o sistema nervoso reage ao excesso de ALA, PBG e porfirinas.<sup>4</sup>



Os sintomas variam consideravelmente mas a **dor abdominal, náuseas e vômitos, obstipação, urina escura e confusão** são comuns, surgindo normalmente em mulheres entre os 14 e 45 anos de idade.<sup>1,3</sup>

PHA: Porfiria hepática aguda PAI: Porfiria aguda intermitente ALA: Ácido aminolevulínico PBG: Porfobilinogénio



[www.livingwithporphyria.eu](http://www.livingwithporphyria.eu)  
Promovido e financiado pela Alnylam

A Alnylam Pharmaceuticals é responsável pelo financiamento e conteúdo deste artigo. Este documento destina-se ao público geral na Europa, Médio Oriente e África com fins de promoção de saúde, prevenção da doença e para fornecer aconselhamento que possa ajudar a compreender o desenvolvimento da doença e a melhorar a qualidade de vida. Nada do que consta neste artigo constitui aconselhamento médico individual. Os indivíduos são aconselhados a consultar o seu médico ou outro profissional de saúde adequado para um diagnóstico e tratamento da doença corretos. Todas as ilustrações são da Alnylam. Nenhuma informação sobre os produtos médicos da Alnylam está incluída neste material. O consentimento recebido de cada doente e cuidador é apresentado neste artigo. AS1-PRT-00054 julho de 2022

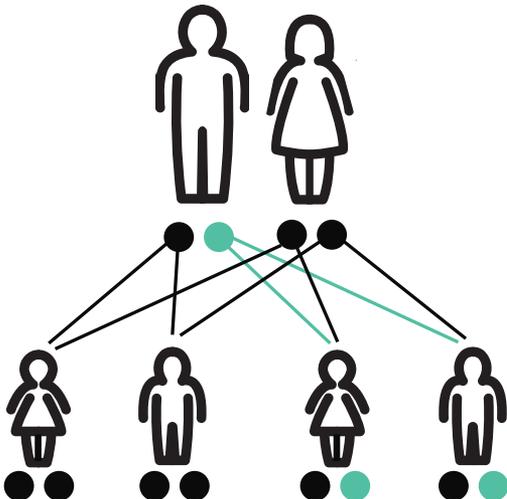
Promovido e financiado pela 1



# Qual é a base genética da PHA?

A PHA é **hereditária**, o que significa que é transmitida de uma geração para a outra.

● Gene normal ● Gene alterado



50% não afetado

50% afetado

Se um progenitor for portador do gene alterado, um filho tem 50% de hipótese de herdar a mutação.

É, normalmente, transmitida num padrão autossômico dominante, o que significa que a pessoa só tem de herdar uma cópia do gene alterado de um dos progenitores para desenvolver a doença.<sup>1</sup>

Se herdar o gene, tem o risco de herdar a doença, mas a maioria das pessoas nunca vai desenvolver sintomas.<sup>1</sup>



A PHA não está associada ao género, portanto homens e mulheres têm igual probabilidade de herdar o gene alterado mas é mais frequente as mulheres serem sintomáticas.<sup>1</sup>

## Porque são importantes os testes genéticos à família?

Saber que herdou a mutação genética pode permitir-lhe tomar **decisões informadas** relativamente ao **seu estilo de vida, aos medicamentos** que utilizam, com a intenção de **prevenir crises** e complicações relacionadas com a doença.<sup>3</sup>



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

PHA: Porfíria hepática aguda



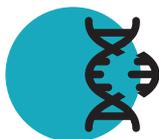
[www.livingwithporphyria.eu](http://www.livingwithporphyria.eu)  
Promovido e financiado pela Alnylam

A Alnylam Pharmaceuticals é responsável pelo financiamento e conteúdo deste artigo. Este documento destina-se ao público geral na Europa, Médio Oriente e África com fins de promoção de saúde, prevenção da doença e para fornecer aconselhamento que possa ajudar a compreender o desenvolvimento da doença e a melhorar a qualidade de vida. Nada do que consta neste artigo constitui aconselhamento médico individual. Os indivíduos são aconselhados a consultar o seu médico ou outro profissional de saúde adequado para um diagnóstico e tratamento da doença corretos. Todas as ilustrações são da Alnylam. Nenhuma informação sobre os produtos médicos da Alnylam está incluída neste material. O consentimento recebido de cada doente e cuidador é apresentado neste artigo. AS1-PRT-00054 julho de 2022

Promovido e financiado pela 2



## Compreender os testes genéticos



Análise ao sangue ou à saliva quanto a uma mutação genética da PHA.<sup>2</sup>



Pode ajudar a confirmar o diagnóstico ou determinar o tipo específico de PHA.<sup>5</sup>



Pode ajudar a informá-lo a si e à sua família sobre quem pode apresentar sintomas de PHA.<sup>5</sup>

### Quem deve realizar um teste genético?

Aqueles que estão em risco de herdar a mutação da PHA de um membro da família. **Identifique quem pode estar em risco** na sua família, preenchendo a **ferramenta de mapeamento familiar**.

### Onde posso ir para realizar um teste genético?

Se decidir que os testes genéticos são a escolha certa para si, fale com o seu médico de família sobre onde pode realizar um teste genético.

## Obter apoio de um profissional de saúde<sup>6</sup>

Os profissionais de saúde podem ajudá-lo a compreender e tomar decisões informadas sobre vários tópicos ao:



Explicar-lhe a base genética da PHA.



Ajudá-lo a compreender o historial da sua família.



Ajudar no planeamento familiar.



Dissipar rumores e mitos.



Encontrar soluções para problemas individuais.



Apoiar conversas com membros da família.

PHA: Porfíria hepática aguda



## Falar com a minha família



Comece por dizer que a PHA é real.



Explique que a maioria das pessoas com PHA não têm sintomas, mas algumas sofrem de crises agudas, manifestações crónicas e complicações a longo prazo.



Encoraje-os a realizarem testes genéticos para que possam tomar decisões informadas.

Veronica, doente com PHA e representante,  
AEP (Asociación española de porfiria)

## Recursos e informações



Não está sozinho. Existem muitas fontes de informação e apoio, além de formas de se ligar a outros doentes e famílias. Estas organizações podem ajudar.

**Visite [www.livingwithporphyria.eu/pt-pt](http://www.livingwithporphyria.eu/pt-pt), um site patrocinado pela Alnylam para encontrar recursos adicionais para compreender a PHA e saber como viver com esta doença.**

Desenvolvido em conjunto com um comité de direção composto por líderes da associação europeia de doentes com porfiria, doentes com PHA, cuidadores e profissionais de saúde. Financiado pela Alnylam.

1. Wang B, Rudnick S, Cengia B, Bonkovsky HL. Acute Hepatic Porphyrias: Review and Recent Progress. *Hepatol Commun*. 2018;3(2):193-206. Publicado a 20 de dez. de 2018. doi:10.1002/hep4.1297.

2. Bissell DM & Wang B. *J C/n Transl Hepatol*. 3 de mar. de 2015 (1):17-26.

3. Anderson KE, Bloomer JR, Bonkovsky HL, et al. Recommendations for the diagnosis and treatment of the acute porphyrias [A correção publicada surge nos *Ann Intern Med*. 16 de ago. de 2005;143(4):316]. *Ann Intern Med*. 2005;142(6):439-450. doi:10.7326/0003-4819-142-6-200503150-00010.

4. Gouya L, Ventura P, Balwani M, et al. EXPLORE: A Prospective, Multinational, Natural History Study of Patients with Acute Hepatic Porphyria with Recurrent Attacks. *Hepatology*. 2020;71(5):1546-1558. doi:10.1002/hep.30936.

5. Balwani M, Wang B, Anderson KE, et al. Acute hepatic porphyrias: Recommendations for evaluation and long-term management. *Hepatology*. 2017;66(4):1314-1322. doi:10.1002/hep.29313.

6. Patch, C., & Middleton, A. (2018). Genetic counselling in the era of genomic medicine. *British medical bulletin*, 126(1), 27–36. doi:10.1093/bmb/ldy008.

PHA: Porfiria hepática aguda



[www.livingwithporphyria.eu](http://www.livingwithporphyria.eu)  
Promovido e financiado pela Alnylam

A Alnylam Pharmaceuticals é responsável pelo financiamento e conteúdo deste artigo. Este documento destina-se ao público geral na Europa, Médio Oriente e África com fins de promoção de saúde, prevenção da doença e para fornecer aconselhamento que possa ajudar a compreender o desenvolvimento da doença e a melhorar a qualidade de vida. Nada do que consta neste artigo constitui aconselhamento médico individual. Os indivíduos são aconselhados a consultar o seu médico ou outro profissional de saúde adequado para um diagnóstico e tratamento da doença corretos. Todas as ilustrações são da Alnylam. Nenhuma informação sobre os produtos médicos da Alnylam está incluída neste material. O consentimento recebido de cada doente e cuidador é apresentado neste artigo. AS1-PRT-00054 julho de 2022

Promovido e financiado pela 4

