



Alicia

Embaixadora da porfiria hepática aguda

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



Alguma vez ouviu o ditado "Se eu soubesse o que sei hoje?" Mas o que acontece quando a escolha não era sua, simplesmente porque não possuía todas as informações necessárias, e com consequências com as quais vai ter de lidar durante o resto da sua vida?

Quando tinha 19 anos, aparentemente do nada, o meu estado de saúde teve uma mudança drástica. Uma simples infeção no peito que foi tratada com medicação, foi um catalisador para dores de barriga, enjoos e fadiga extrema. A minha saúde continuou a piorar—comecei a ter problemas com a minha respiração e a dor na minha barriga era paralisante. Um dia, enquanto estava no trabalho, tive de ser levada para o hospital onde permaneci durante 10 dias. Estava fora de mim, confusa, com alucinações, sem conseguir comer ou dormir e a chorar com dores.

Ninguém sabia qual era o problema. Ninguém sabia que escondido no meu historial genético estava uma doença que iria mudar a minha vida.

Alguns no meio do caos, foi descoberto que a mãe do meu pai tinha uma doença chamada porfiria. Porfiria... O que é a porfiria? Ninguém no hospital suspeitava de porfiria como uma possível causa dos meus graves sintomas, mas estavam a tentar desesperadamente ajudar-me.



Se simplesmente tivesse conhecimento da minha predisposição genética para esta doença, poderia ter feito as coisas de forma diferente.



A Alnylam Pharmaceuticals é responsável pelo financiamento e conteúdo deste material.

Este material destina-se ao público geral na Europa, Médio Oriente e África com fins de promoção de 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 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 do doente é apresentado nesta história.

Ao analisar o historial dos meus registos médicos lá estava, uma breve referência enterrada nas notas de rastreio natal—mãe do pai, porfiria. Nem eu nem a minha mãe tínhamos estado em contacto com a família do lado do meu pai há muitos anos. Nenhuma de nós sabia que ali estava listado, porque nunca tínhamos tido um motivo para verificar. Foi uma enorme sorte ter sequer sido adicionado ao meu historial médico. Nem consigo imaginar qual teria sido o resultado se não tivessem reparado.

Felizmente encontrámos um especialista que compreendia a Porfiria Hepática Aguda (PHA). Ele explicou que os meus sintomas eram uma reação à acumulação de substâncias neurotóxicas, provocada por uma alteração genética (mutação) – o meu fígado não estava a produzir uma certa enzima. Fiz o teste e em dois dias tinha um diagnóstico específico de PHA e um plano de tratamento. Foi-nos explicado que era muito provável que a medicação que me tinha sido prescrita para um problema no peito tivesse desencadeado a minha primeira crise. Se tivesse sabido que tinha uma predisposição genética para porfiria, a minha primeira crise poderia ter sido atrasada ou até nunca ter acontecido.

Isto leva-me à minha família. Apesar de o meu pai raramente estar presente, a minha família é tudo para mim. À medida que fui aprendendo sobre a minha PHA, assim como a forma como fez parte da linhagem da família do meu pai, apercebi-me que a minha meia-irmã devia ser informada. Eu queria protegê-la. Apesar de ela não ter sintomas, encorajei-a a realizar testes genéticos. Os testes genéticos confirmaram que ela tinha o gene e, portanto, estava em risco de desenvolver, potencialmente, sintomas de PHA. Se algo positivo surgiu desta situação, é que a minha meia-irmã e as nossas gerações futuras vão ser testadas assim que possível. Saber quais são os desencadeadores pode ajudar a controlar a situação, dado que depois de começar é difícil parar. Agora que a minha meia-irmã está bem informada, ela tem uma melhor hipótese de prevenir a sua primeira crise, ao contrário do que aconteceu comigo e, com sorte, nunca ter de passar pela dor à qual eu me habituei.

Derradeiramente, foi uma pequena referência enterrada nos meus registos médicos mais antigos de quando era bebé que levou ao meu diagnóstico. Se simplesmente tivesse conhecimento do meu potencial genético para esta doença, poderia ter feito as coisas de forma diferente. Talvez tenha sido tarde demais para mim, mas pelo menos consegui ajudar outros. Pelo menos ao saber o que sei agora e partilhando quando posso, posso ajudar a minha meia-irmã e outros antes que seja tarde demais.

PHA: Porfiria hepática aguda



**Se algo positivo surgiu desta situação,
é que a minha meia-irmã e as nossas
gerações futuras vão ser testadas
assim que possível.**



[Clique aqui](#) para obter mais informações sobre "Teste genético para PHA"

A Alnylam Pharmaceuticals é responsável pelo financiamento e conteúdo deste material.

Este material destina-se ao público geral na Europa, Médio Oriente e África com fins de promoção de 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 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 do doente é apresentado nesta história.