
INTRODUÇÃO ÀS PORFIRIAS

Contents

1. O que são porfirias e como elas se diferenciam umas das outras?
 2. Por que eles são chamadas de porfirias?
 3. Por que as porfirinas são importantes?
 4. Por que as porfirinas e seus precursores causam doenças?
-

AGRADECIMENTOS

Essas informações são fornecidas aos pacientes e familiares com qualquer tipo de porfiria. Foram escritas e revisadas por especialistas em porfirias e grupos de apoio aos pacientes na Europa. Este trabalho foi co-fundado pela comissão Europeia através do Diretório de Proteção ao Consumidor e Saúde Pública (DG SANCO), programa PHEA.

» 1. O que são porfirias e como elas se diferenciam umas das outras?

Ao todo, existem sete tipos principais de porfirias as quais são usualmente classificadas pelo tipo de sintoma que elas podem causar. Há quatro formas "agudas" de porfirias: a porfiria aguda intermitente (PAI), a porfiria variegada (PV), a coproporfiria hereditária (CH) e a mais rara de todas, a porfiria por deficiência de ALA desidratase. Elas são chamadas de porfirias agudas porque usualmente causam ataques súbitos de dor abdominal que podem durar dias. PV e CH podem também causar sintomas cutâneos.

As outras porfirias - a porfiria cutânea tarda (PCT), a protoporfiria eritropoética (EPP) e a rara porfiria congênita eritropoética (CEP), também conhecida como doença de Günther – afetam principalmente a pele e não causam sintomas agudos em outros órgãos.

As porfirias também podem ser classificadas em hepáticas ou eritropoéticas, dependendo do órgão em que as porfirinas acumulam, no caso, o fígado em se tratando das porfirias hepáticas (PAI, CH, PV e PCT), ou a medula óssea no caso das porfirias eritropoéticas.

» 2. Por que eles são chamadas de porfirias?

São chamadas de porfirias porque cursam com o acúmulo de substâncias químicas chamadas de porfirinas (pigmentos vermelho-arroxeados, nome recebido do termo grego "porphyrus" para roxo) ou compostos mais simples, frequentemente chamados de precursores (como o ácido 5-delta aminolevulínico e o porfobilinogênio, os quais são simbolizados pelas siglas ALA e PBG) os quais são utilizados pelo corpo para produzirem as porfirinas.

» 3. Por que as porfirinas são importantes?

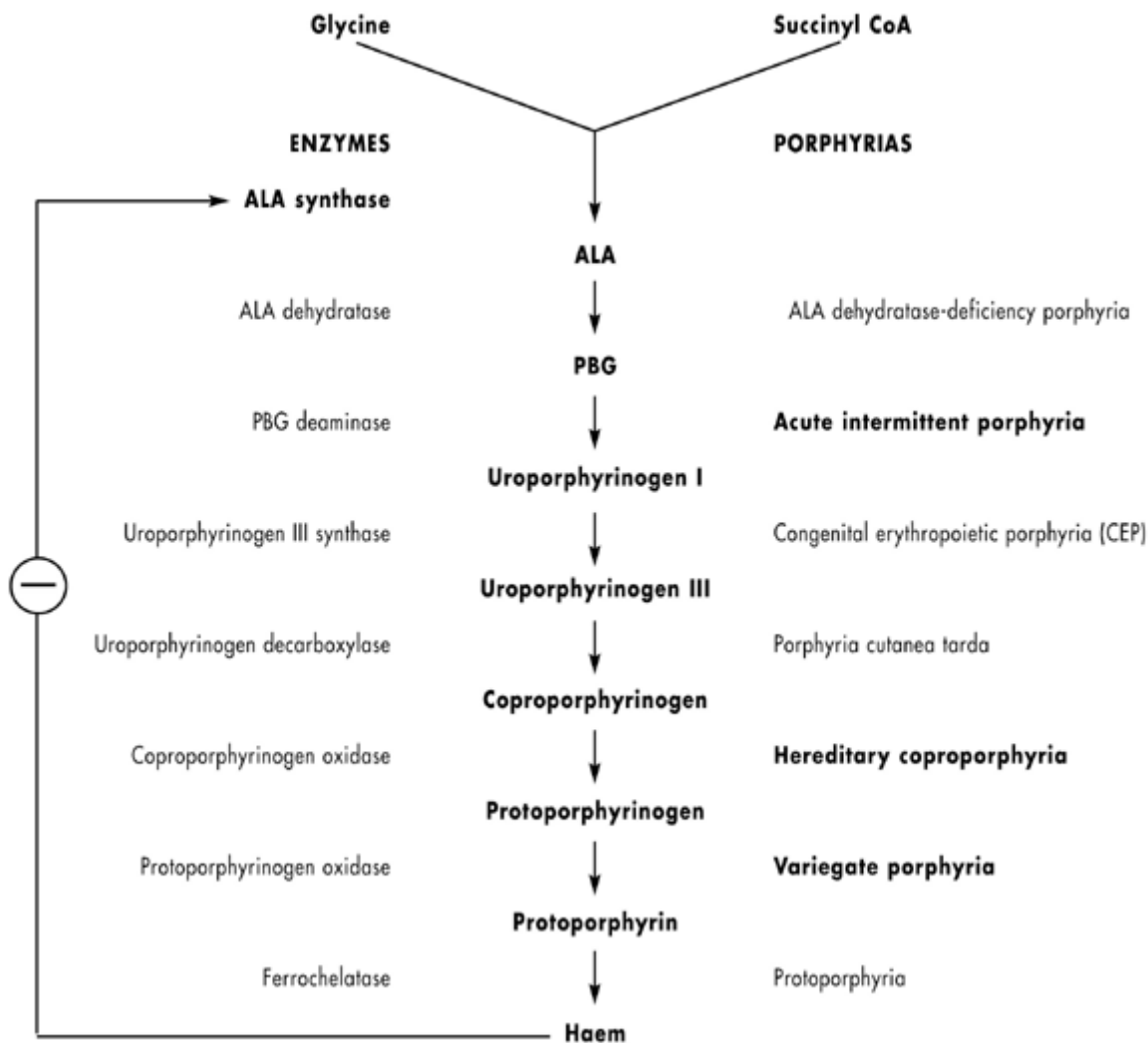
Porfirinas são importantes no corpo porque elas são capazes de combinar-se com o ferro para formar a molécula de heme, um pigmento vermelho, que, após se combinar com proteínas, forma as hemoproteínas cujas funções são essenciais à vida, pois permitem que o organismo possa utilizar o oxigênio. A hemoglobina, o pigmento vermelho das hemácias (células vermelhas do sangue), é a mais conhecida das hemoproteínas. Em outras células, as hemoproteínas são essenciais para a respiração e outras funções vitais como metabolização de medicamentos e outros compostos químicos em substâncias biologicamente ativas ou inativas (como, por exemplo, ocorre nas células do fígado).

» 4. Por que as porfirinas e seus precursores causam doenças?

Todas as porfirias são causadas por uma deficiência de uma enzima específica envolvida na via biossintética do heme (vide diagrama abaixo). As porfirias agudas são doenças metabólicas que afetam processos bioquímicos particularmente importantes no fígado. O acúmulo dos "simples" precursores químicos no fígado leva aos ataques agudos de porfiria. Esses precursores não causam doença sanguínea ou falência aguda do fígado.

Quando as porfirinas se acumulam na pele, elas são capazes de absorver a energia da luz do sol. Essa energia é guardada por pouco tempo sendo rapidamente liberada novamente e, nessa "liberação" energética, leva-se às lesões de pele características das formas de porfiria com envolvimento cutâneo.

Biosynthesis of Haem and the Porphyrins



ALA = delta-aminolevulinic acid; PBG = porphobilinogen

1. Enzima: em nossas células as enzimas são os "operários biológicos" que tornam todos os processos bioquímicos possíveis.

Se há suspeita de que você seja portador de uma porfiria, é importante que você saiba qual o tipo que possui porque os sintomas e a herança da anormalidade bioquímica são diferentes em cada uma. Uma vez que o tipo de porfiria tenha sido identificado, você será capaz de descobrir mais sobre ela selecionando os panfletos com informações específicas logo abaixo:

- **PORFIRIAS AGUDAS**
- **PORFIRIA CUTANEA TARDA**
- **PORFIRIA CONGÊNITA ERITROPOÉTICA**
- **PROTOPORFIRIA ERITROPOÉTICA**

Date of last update: April 2011

[Back to top](#)

[✉ Contact us](#)