

PORFÍRIAS



O que são as Porfirias?

As Porfirias são um grupo de doenças metabólicas hereditárias raras que afetam o processo de produção do heme, uma substância importante para a formação da hemoglobina, responsável pelo transporte de oxigênio no sangue. Essas condições podem se manifestar de várias maneiras e podem ser extremamente debilitantes.

Existem vários tipos de Porfirias, cada um causado pela deficiência de uma enzima específica. Abaixo estão alguns dos tipos mais comuns:

1. Porfíria Aguda Intermitente: Causa ataques agudos de dor abdominal intensa, fraqueza muscular e outros sintomas graves.

2. Porfíria Eritropoiética Congênita: Afeta a pele e pode causar sensibilidade à luz solar e bolhas na pele.

3. Porfíria Cutânea Tardia: Provoca bolhas na pele quando exposta à luz solar, além de sintomas hepáticos.

4. Porfíria Hereditária Coproporfíria: Causa dor abdominal e outros sintomas neurológicos.

Sintomas Comuns:

- Dor abdominal intensa.
- Sensibilidade à luz solar.
- Pele com bolhas.
- Problemas hepáticos.
- Fraqueza muscular.
- Sintomas neurológicos.

Diagnóstico:

Avaliação Clínica: O diagnóstico começa com uma avaliação clínica detalhada, que inclui revisão dos sintomas, histórico médico familiar e exame físico.

Exames de Sangue: A análise dos níveis de porfirinas na corrente sanguínea é um passo fundamental. A urina também pode ser examinada para verificar os tipos e quantidades de porfirinas presentes.

Em muitos casos, a confirmação diagnóstica é obtida por meio de testes genéticos para identificar mutações nos genes relacionados à Porfíria.

Tratamento:

O tratamento varia de acordo com o tipo de Porfíria, mas pode incluir terapias para aliviar os sintomas e evitar desencadeadores, como a exposição à luz solar. Busque orientação médica!

A AFAG BRASIL está aqui para apoiar pacientes e suas famílias, fornecendo informações, orientação e recursos. Você também pode encontrar mais informações na ABRAPO (Associação Brasileira das Porfirias): www.porfirias.org.br

Dúvidas? Fale com AFAG!



0800 777 2902



(19) 99632-6225



contato@afag.org.br

www.afagbrasil.org.br



*Siga-nos
nas mídias
sociais!*



**SOMOS
TODOS
RAROS**

Associação dos Familiares, Amigos e Pessoas
com Doenças Graves, Raras e Deficiências.

@afagbrasil