

PORFIRIA HEPATICĂ ACUTĂ- ACCENTE PE DIAGNOSTIC ȘI TRATAMENT

Autori/Afilier: Diana Pitel¹; Ecaterina Pitel²; Adela Țurcanu¹
¹ USMF "Nicolae Testemițanu", R. Moldova
² Universitatea "Transilvania", Brașov, România

Introducere

❖ **Porfirie hepatică acută** (PHA) este un grup de 4 patologii ereditare caracterizate prin **afectarea biosintezei hemului**, manifestându-se prin **simptome neuroviscerale** acute episodice.

Rezultatele recente indică faptul că porfirie acută intermitentă (**PAI**), **cea mai severă** dintre tipuri, este mai răspândită decât s-a crezut anterior. Atacurile simptomatice apar în principal la **femeile** cu vârste cuprinse între **14 și 45 de ani**.

❖ **Diagnosticul** bolii este omis sau stabilit tardiv din cauza simptomelor clinice care mimează alte patologii.

❖ În **Republica Moldova nu sunt înregistrate cazuri** de porfirie acută hepatică, precum și nu sunt elaborate standarde și protocoale naționale de conduită a pacientului cu porfirie acută hepatică.

Cuvinte cheie: Porfirie hepatică; porfirine

Scopul lucrării:

➤ Aprofundarea cunoștințelor despre porfirie hepatică

Materiale și metode:

reviu literar

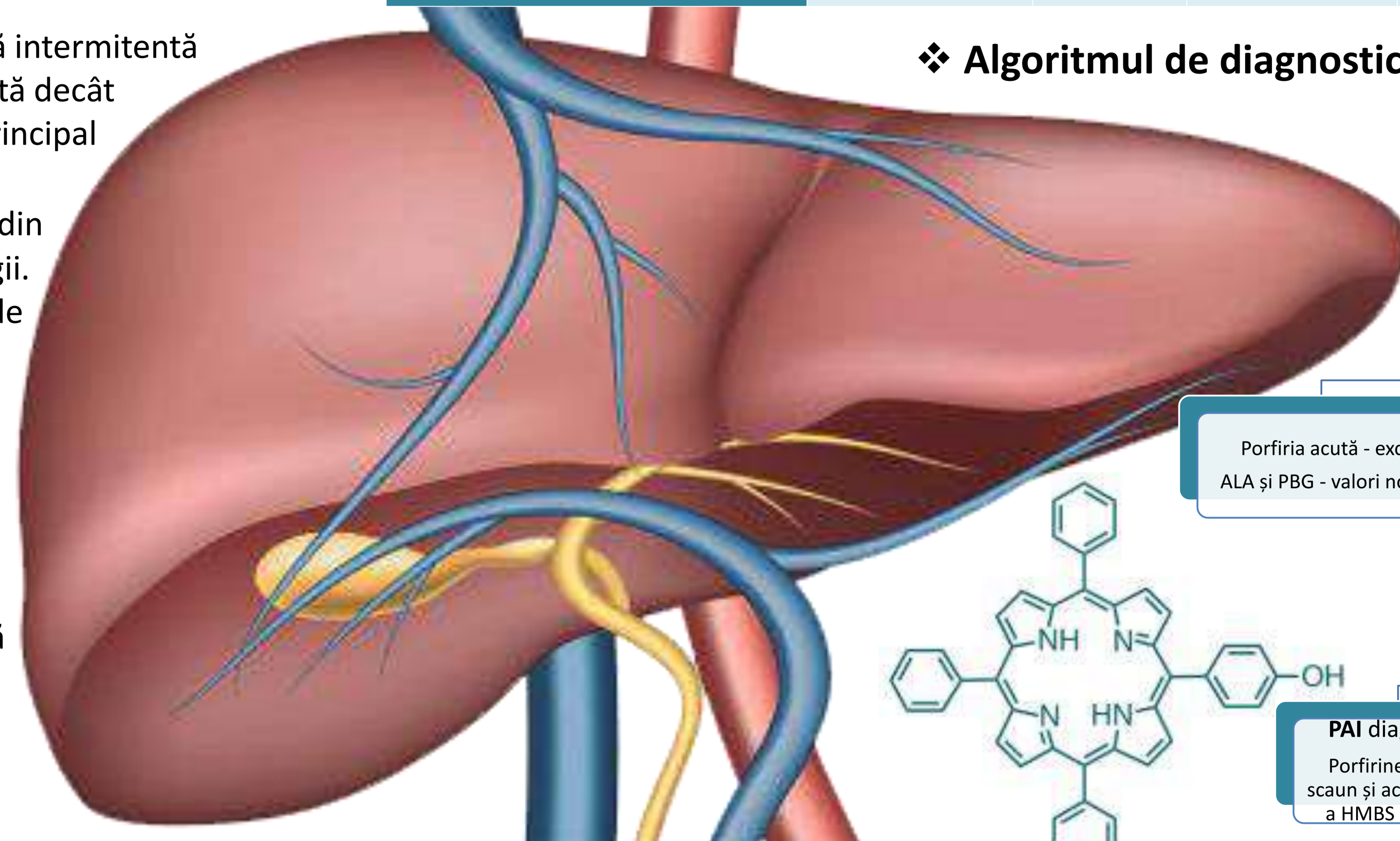
Rezultate:

➤ **Simptome și semne** întâlnite în PHA la pacienții cu boala activă clinic (Bonkovsky et al., Acute hepatic porphyria manifestation trial, 2014)

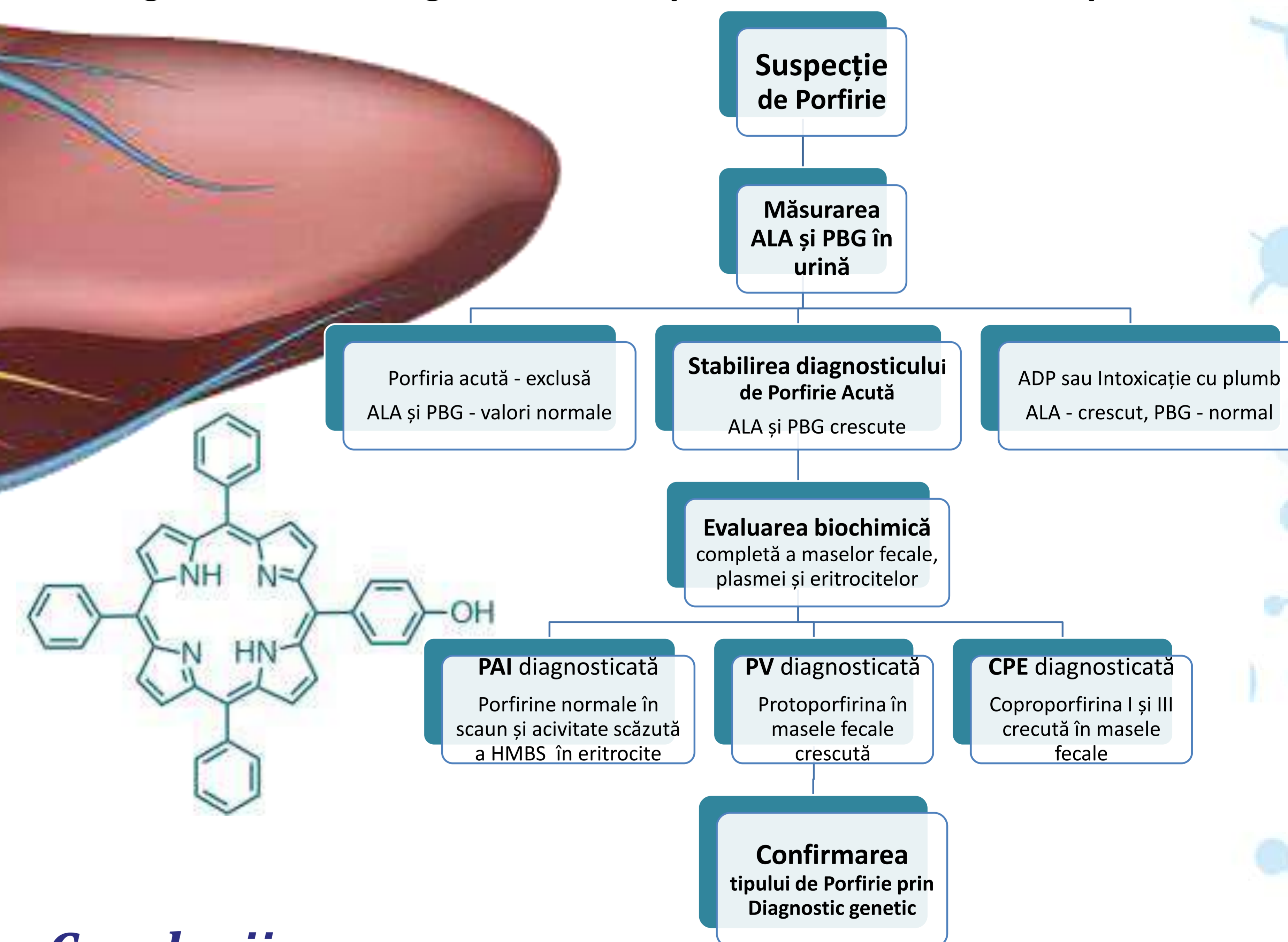
Simptome	Semne
Durere abdominală – 74%	Hipertensiune arterială – 43%
de spate – 56%	Boală cronică renală – 29%
toracice- 58%	Palpitații/tahicardie – 19%
Greață/vomă – 73%	Hiponatriemie – 20%
Slăbiciune – 63%	Febră – 18%
Constipații – 60%	
Anxietate/depresie – 55%	
Diaree – 29%	
Fotosensibilitate – 20%	
Crize convulsive – 9%	

❖ Clasificarea și caracteristicile porfiriilor hepatice

Tip/porfirie	Enzima deficitară	Transmitere	Fotosensibilitate	Simptome neuroviscerale	Excreția de porfirine în urină	Excreția de porfirine în fecale
Deficiență de ALA dehidraza	ALA dehidraza	AR	-	+	ALA, COPRO III	-
Porfirie acută intermitentă (PAI)	HMB sintetaza	AD	-	+	ALA, PBG	-
Coproporfiria ereditară (CPE)	COPRO oxidaza	AD	+	+	ALA, PBG, COPRO III	COPRO III
Porfirie variegată (mixtă) (PV)	PROTO oxidaza	AD	+	+	ALA, PBG, COPRO III	COPRO III, PROTO IX



❖ Algoritmul de diagnostic în suspiciunea de Porfirie hepatică



Concluzii:

- Remarcăm **dificultatea stabilirii diagnosticului**, date fiind **simptomele nespecifice** care mimează alte boli mai des întâlnite în practica clinică.
- Deoarece porfiriile sunt o patologie rară, fără manifestări clinice specifice, pentru stabilirea diagnosticului este necesar un grad înalt de suspiciune din partea clinicianului și un laborator unde să fie posibile **dozările metaboliților porfirinici**.
- Un **diagnostic corect** urmat de **măsuri de profilaxie** a crizelor de porfirie, previne tratamentele simptomatice inutile sau chiar dăunatoare.
- De asemenea, trebuie recomandat **screening-ul familial** pentru a descoperi această afecțiune și a o trata corespunzător.

