

ACUTE HEPATIC PORPHYRIA – ACCENTS ON DIAGNOSIS AND TREATMENT

Pitel Diana

Scientific adviser: Turcanu Adela

Gastroenterology Discipline, *Nicolae Testemitanu* SUMPh

Background. Porphyria are inherited or acquired diseases due to defects in specific enzymes in the heme biosynthesis process. Depending on the initial site of overproduction and accumulation of porphyrin precursors, they are classified as hepatic porphyria and erythropoietic porphyry. **Objective of the study.** updating of evolution, clinical information and treatment criteria in acute hepatic porphyria **Material and Methods.** Analysis of clinical and theoretical research in the last 5 years, on the diagnosis and modern treatment in acute hepatic porphyria **Results.** The acute hepatic porphyrias (AHPs) are a group of four inherited diseases of heme biosynthesis that present with episodic, acute neurovisceral symptoms. Symptomatic attacks occur primarily in females between 14 and 45 years of age. Their diagnoses are often missed or delayed because the clinical symptoms mimic other more common disorders. There are no reported cases of acute hepatic porphyria in the Republic of Moldova. As well there are not standards and national protocols of behavior for patients. **Conclusion.** Hepatic porphyria is a rare pathology, without specific clinical manifestations, to establish the diagnosis we need a degree of clinical suspicion and a laboratory where metabolic dosages of porphyrins are possible.

Keywords: Hepatic porphyria; porphirin; porphobilinogen.

PORFIRIA HEPATICĂ ACUTĂ – ACCENTE PE DIAGNOSTIC ȘI TRATAMENT

Pitel Diana

Conducător științific: Țurcanu Adela.

Disciplina de gastroenterologie, USMF „Nicolae Testemițanu”

Introducere. Porfiriile sunt boli moștenite sau dobândite datorate unor defecte ale enzimelor specifice din procesul de biosinteză a hemului. În funcție de locul inițial unde are loc supraproducția și acumularea de precursori porfirinici, acestea se clasifică în porfirii hepatice și porfirii eritropoietice. **Scopul lucrării.** Actualizarea informației clinico-evolutive și criteriile de tratament în porfirie acută hepatică. **Material și Metode.** Analiza cercetărilor clinico-teoretice din ultimii 5 ani, cu privire la diagnosticul și tratamentul modern în porfirie acută hepatică. **Rezultate.** Porfirie hepatică acută (PHA) este un grup de 4 patologii ereditare caracterizate prin afectarea biosintezei hemului, manifestându-se prin simptome neuroviscerale acute episodice. Atacurile simptomatice apar în principal la femeile cu vârste cuprinse între 14 și 45 de ani. Diagnosticul acestei boli 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 protocolae naționale de conduită a pacientului cu porfirie acută hepatică. **Concluzii.** Porfiriile hepatice 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.

Cuvinte-cheie: porfirie hepatică; porfirine; porfobilinogen.