

18 DE MAIO

DIA NACIONAL DAS PORFIRIAS

Audiência pública da Comissão de Direitos Humanos e Legislação Participativa
(CDH)

Senado Federal

Dr. Salmo Raskin

Quando uma doença é rara?

- EUA: Afetam menos do que 200.000 pessoas (1/1,163)¹
- EUROPA: <5/10.000 (1/2,000)¹
- BRASIL: <65/100.000 (1/1,538)²
- Consenso: quanto incidem em menos de 1/2000 nascidos vivos
- Falta de dados epidemiológicos no Brasil
- **Estima-se 1/10.000 pessoas tenham alteração genética que predispõe ao desenvolvimento de Porfirias, e que existam pacientes com porfirias na proporção de 1 a 5/100.000. No Brasil, com uma população de 213.500.000 habitantes, teríamos aproximadamente 21.350 portadores de mutação genética para porfíria, dentre as quais, 2.135 a 10.675 pessoas podem se tornar pacientes, necessitados de diagnóstico e tratamento, se forem expostos a situações de risco que desencadeiem crises.**

1. www.rarediseases.org

2. www.saude.gov.br

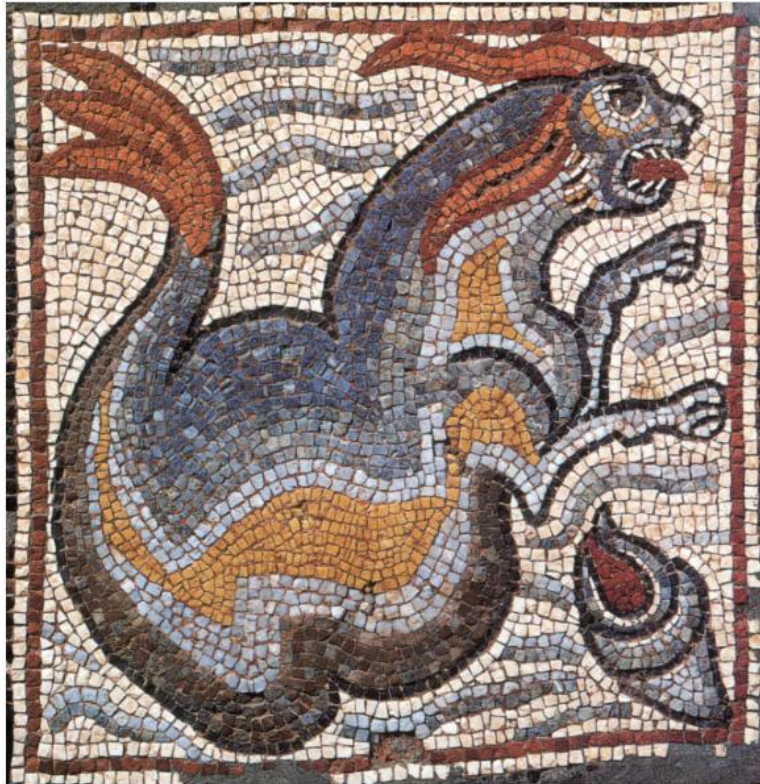
Características das Doenças Raras

- Existem mais de 7 mil doenças raras
- 80% das doenças raras tem etiologia genética.
- 75% delas afetam crianças
- 30% dos pacientes com doenças raras morrem antes de 5 anos de idade

Características das Doenças Raras

- São doenças crônicas, graves e degenerativas e colocam, muitas vezes, a vida em risco;
- A maioria se manifesta na infância;
- Apresentam uma grande diversidade de distúrbios e sintomas, que variam não só de doença para doença, mas também de doente para doente;
- Têm associado um déficit de conhecimentos médicos e científicos;
- São muitas vezes incapacitantes, comprometendo a qualidade de vida;
- Muitas não têm tratamento específico, sendo que os cuidados incidem, sobretudo, na melhoria da qualidade e esperança de vida;
- Implicam elevado sofrimento para o doente e para a sua família, elevadíssimo fardo social.

Porphyrios (em grego : Πορφύριος , Purpura) era uma grande baleia que atormentava e afundava navios nas águas próximas a Constantinopla no século VI. Ativo por mais de cinquenta anos, Porphyrios causou grande preocupação aos marinheiros bizantinos



- As Porfirias são um grupo raro de distúrbios metabólicos hereditários ou adquiridos da via de biossíntese do heme e podem ser classificadas como;
- *eritropoiéticas ou hepáticas*, dependendo do principal local de acúmulo de intermediários da via ;
- e com base nas manifestações clínicas como porfirias **agudas** caracterizadas por ataques neuroviscerais com dor abdominal e características neurológicas ou porfirias **crônicas** com envolvimento cutâneo proeminente em áreas de pele fotoexpostas devido à superprodução de porfirinas fotossensibilizantes

Linha do tempo das Porfirias

- **1870–1889:** Foram relatados os primeiros casos de porfiria eritropoiética e porfiria aguda.
- **1930:** Hans Fischer ganhou o Prêmio Nobel pela descoberta da estrutura das porfirinas e pela síntese do heme.
- **1945–1961:** Os pesquisadores elucidaram a via de biossíntese do heme. Em 1961, vários tipos de porfiria foram identificados e classificados como eritropoiéticos ou hepáticos.
- **1991** – Identificado o primeiro gene relacionado a Porfiria.
- **2000** - Na virada do século XXI, todos os genes relacionados à biossíntese do heme foram clonados e sequenciados.

Tipos de Porfirias

Acute Porphyrias

Acute Intermittent Porphyria (AIP)

Hereditary Coproporphyria (HCP)

Variagate Porphyria (VP)

ALAD Porphyria (ADP)

Cutaneous Porphyrias

Porphyria Cutanea Tarda (PCT)

Erythropoietic Protoporphyria (EPP) and
X-Linked Protoporphyria (XLP)

Congenital Erythropoietic Porphyria (CEP)

Hepatoerythropoietic Porphyria (HEP)

<https://porphyriafoundation.org/for-patients/types-of-porphyrin/>

› Orphanet J Rare Dis. 2023 Mar 8;18(1):49. doi: 10.1186/s13023-023-02653-1.

Brazilian registry of patients with porphyria: REBRAPPO study

Paulo Victor Sgobbi Souza¹, Gliciane Afonso², Wladimir Bocca Vieira de Rezende Pinto³,

Paulo de Lima Serrano³, Bruno de Mattos Lombardi Badia³, Igor Braga Farias³,

Ana Carolina Dos Santos Jorge³, Roberta Ismael Lacerda Machado³, Icaro França Navarro Pinto³,

Glenda Barbosa Barros³, Helvia Bertoldo de Oliveira³, Samia Rogatis Calil³, Cibele Franz⁴,

Acary Souza Bulle Oliveira³

LT

Unidade Neuromuscular da Universidade Federal de São Paulo com a
colaboração com a Associação Brasileira de Porfiria (ABRAPO),

Paulo Victor Sgobbi Souza e cols. Brazilian registry of patients with porphyria: REBRAPPO study. Orphanet J Rare Dis. 2023 Mar 8;18(1):49

- Uma coorte de 172 pacientes foi analisada, **necessitaram de uma média de 62 consultas médicas e 9,6 anos para se obter um diagnóstico definitivo;**
- A idade média ao **diagnóstico foi de 30,2 anos, a idade média ao início dos sintomas foi de 20,5 anos, e o tempo médio para o diagnóstico definitivo foi de 9,6 anos;**

Linha do tempo das Porfirias

- 1870–1889:** Foram relatados os primeiros casos de porfiria eritropoiética e porfiria aguda.
- 1930:** Hans Fischer ganhou o Prêmio Nobel pela descoberta da estrutura das porfirinas e pela síntese do heme.
- 1945–1961:** Os pesquisadores elucidaram a via de biossíntese do heme. Em 1961, vários tipos de porfiria foram identificados e classificados como eritropoiéticos ou hepáticos.
- 1991** – Identificado o primeiro gene
- 2000:** Na virada do século XXI, todos os genes relacionados à biossíntese do heme foram clonados e sequenciados
- 2006** – Em 21/7, Iêda e Bénie Bussmann, portadoras de Porfiria , criam em Curitiba a **ABRAPO**;
- 2026** – A **ABRAPO**, com o apoio do Senado Federal, cria o **DIA NACIONAL DA PORFIRIA , 18 de maio!**

A DOENÇA
PODE SER
RARA

O DIAGNÓSTICO **NÃO**