

Número de Admissão : 493739

Nome do Médico: MARCELO V. LEOCÁDIO

Nome do Paciente : Mariana Matheus Gioia

Data Relatório : 07/06/2017

Idade do Paciente : 27 anos

Sexo do Paciente : F

1

Urine Porphyrins

Compound	Results		Range		
	nmol/L	nmol/g CREAT	nmol/g CREAT		
Uroporphyrins (UP)	10.8	18.2	0	-	24
Heptacarboxy (7-CP)	1.3	2.1	0	-	13
Hexacarboxy (6-CP)	0.0	0.0	0	-	4
Pentacarboxy (5-CP)	0.0	0.0	0	-	10
Precoproporphyrin (PreCP)	0.0	0.0	0	-	9
Coproporphyrins I, III (CP)	96.2	161.4	0	-	153

CREAT (Creatinine) 0.60 g/L

Interpretation:

- > High levels of 5-CP, PreCP and CP have been associated with Hg exposure 1, 2, 3
- > High levels of 6-CP, 5-CP, PreCP and CP were found in Autistic children 4
- > High levels of UP, and CP have been associated with As, Pb exposure 5
- > High levels of UP suggestive of Aluminum exposure 6
- > High levels of UP, and 7-CP strongly increased in Porphyria cutanea tarda 7
- > High levels of UP, CP strongly increased in either acute intermittent porphyria or porphyria variegata 7, 8
- > High levels of porphyrins may be caused by genetics, numerous environmental chemicals, drugs, diseases and alcohol 7, 8

1 Woods, J.S., Bowers, M.A., and Davis, H.A. Toxicol. Appl. Pharmacol. 110, 464-476 (1991)

2 Woods, J.S., Martin, M.D., Naleway, C.A., and Echeverria, D. J. Toxicol. Environ. Health, 40:235-246 (1993).

3 Woods, J.S. Can. J. Physiol. Pharmacol. 74:210-215 (1996)

4 Nataf, R., Skorupka, C., Amet, L., Lam, A., Springbett, A and Latha, R. Toxicol. And Applied Pharmacol. 214: 99-108 (2006)

5 Fowler, B. A and Mahaffey, K.R. Environ. Health Perspec. 25:87-90 (1978)

6 Nasladek M., Chmieleńska J., Subdys J., Ecotoxicol Environ Saf. 48:11-17 (2001)

7 Doss, M.O., Kuhnel, A., and Gross, U. Alcohol Alcoholism 35: 109-125 (2000)

8 Elder, G.H., Gray, C. H., and Nicholson, D.C. J. Clin. Path., 25:1013-1033 (1972)

Analysis by HPLC with fluorescence detection and performed by Laboratory Corporation of America, LabCorp, Burlington, NC.



AV. São Gualter, 433 - Alto de Pinheiros - São Paulo, SP - BRASIL - 05455-000
+55 11 3021-3704/ contato@dnalife.com.br/ www.dnalife.com.br

2

1. O que é Coproporfiria Hereditária?

É uma das formas agudas de porfiria. É causada por uma deficiência em uma enzima chamada coproporfirinogênio oxidase. Esta enzima é necessária para o nosso organismo formar um composto chamado Heme. O heme é responsável por transportar os átomos de oxigênio dentro do nosso sangue para todos os tecidos. A deficiência desta enzima ocorre por uma mutação no gene que produz a enzima, o que faz com que ela funcione menos do que o normal. Muitas pessoas passam a vida toda sem saber que tem esta alteração. Os sintomas de coproporfiria hereditária só irão surgir em situações específicas, tais como estresse metabólico, exposição a algumas medicações, uso de álcool, jejum prolongado, dieta com poucas calorias, entre outras. É uma condição muito rara em todo o mundo.

2. Quais são os sintomas da Coproporfiria Hereditária?

A coproporfiria hereditária pode apresentar os mesmos sintomas da porfiria aguda intermitente, onde são observados sintomas agudo de dor abdominal, alteração do ritmo intestinal que tende a redução deste ritmo, levando à intestino preso e distensão abdominal. Náuseas, vômitos, aceleração dos batimentos cardíacos, hipertensão, diminuição da quantidade de sódio no organismo, insônia, dor nos membros, falta de força muscular, sudorese, inquietação, dificuldade para urinar também são sintomas observados na crise de porfiria. Alguns indivíduos com crises mais graves podem ter paralisia da musculatura dos membros superiores, inferiores, da deglutição e até mesmo respiratória. No entanto, a chance de um indivíduo com coproporfiria hereditária apresentar uma crise de porfiria é menor do que a de um indivíduo com porfiria aguda intermitente.

Os pacientes com coproporfiria hereditária podem apresentar lesões de pele, nas regiões expostas ao sol. Este talvez seja o sintoma mais comum. As lesões podem formar vesículas, bolhas e romper, deixando cicatrizes.

3. Como é feito o diagnóstico da coproporfiria hereditária?

Os mesmos exames que são usados para o diagnóstico de uma crise de porfiria aguda intermitente serão usados na crise de coproporfiria hereditária. O que irá diferenciar uma doença de outra é a dosagem de porfirinas em plasma, urina e fezes.

4. Como é feito o tratamento da coproporfiria hereditária?

Nas crises o tratamento segue as mesmas recomendações do que o tratamento da Porfíria Aguda Intermitente, sendo importante o diagnóstico rápido e preciso de uma crise. O uso de glicose ou hemina humana irá depender da gravidade da crise.

As lesões de pele podem surgir mesmo quando a pessoa não apresenta os sintomas agudos. Para as lesões de pele não é indicado usar glicose nem hemina humana. É muito importante usar filtro solar com proteção contra raios UVA, pois é a exposição ao sol que desencadeia as lesões de pele. O uso de roupas especiais com proteção UVA também ajuda. O filtro solar deverá ser aplicado não só no rosto, mas em toda a pele, principalmente pescoço, orelhas, braços, mãos, colo, tórax, dorso e em outras regiões que fiquem expostas ao sol. Consulte o seu dermatologista para saber qual o filtro solar mais indicado para o seu tipo de pele que tem a proteção necessária para você. Existem muitas marcas no mercado e nem todas têm a proteção necessária para indivíduos com coproporfiria hereditária.

5. Se meu exame de coproporfirina der positivo é porque tenho coproporfiria?

Não. Os indivíduos com porfíria variegata, porfíria aguda intermitente, porfíria por deficiência de ALAD e com coproporfiria hereditária podem eliminar coproporfirina nas fezes. Este metabólito não é específico para o diagnóstico de coproporfiria hereditária.

6. Em qual idade começam os sintomas de coproporfiria hereditária?

Em geral na idade de adulto jovem, ou seja, após 20 anos de idade.