

**ALTERAÇÕES NO IMPACTO DA PORFIRIA HEPÁTICA AGUDA NA SAÚDE DOS
PACIENTES DESDE SEU DIAGNÓSTICO INICIAL: RESULTADOS DO ESTUDO
*THE PORPHYRIA WORLDWIDE PATIENT EXPERIENCE RESEARCH (POWER)***

Autores: AZEVEDO, Fernanda¹; NANCE, Danielle²; LYON, Desiree³; HEGARTY, Sean⁴; FALCHETTO, Rocco⁵; BARMAN-AKSOZEN, Jasmin^{5,6}; MNIF, Tarek⁷; MENINGER, Stephen⁸; LOMBARDELLI, Stephen⁹; DICKEY, Amy¹⁰

Filiações: ¹Anylam Pharmaceuticals Brazil, ²Banner Health, Gilbert, AZ, USA; ³American Porphyria Foundation, Bethesda, MD, USA; ⁴Global Porphyria Advocacy Coalition, Durham City, UK; ⁵Swiss Society for Porphyria, Zürich, Switzerland; ⁶Stadtspital Zürich, Triemli, Institute of Laboratory Medicine, Zürich, Switzerland; ⁷Cerner Enviza, Paris, France; ⁸Anylam Pharmaceuticals, Cambridge, MA, USA; ⁹Anylam Pharmaceuticals, Maidenhead, UK; ¹⁰Massachusetts General Hospital, Boston, MA, USA.

RESUMO

Introdução: A porfiria hepática aguda (PHA) é um grupo de doenças genéticas raras da biossíntese do heme, caracterizado por ataques neuroviscerais agudos e sintomas crônicos.

Objetivos. Avaliar impacto da PHA na qualidade de vida ao longo do tempo.

Métodos: Pacientes adultos que sofreram >1 ataque de PHA nos últimos 2 anos ou recebendo tratamento profilático, sem uso de givosirana, realizaram uma pesquisa on-line para avaliar as mudanças na saúde desde início da doença.

Resultados: Noventa e dois pacientes completaram a pesquisa (90% sexo feminino, idade média 41,1 anos; tempo médio de diagnóstico 6,4 anos e duração média de 16,9 anos). A maioria dos pacientes relatou impactos negativos na saúde emocional (90%), física (87%), financeira (75%), social (70%) e cognitiva (66%) e descreveram piora em dor crônica (66%), doença renal (55%) e dor aguda (48%) desde o diagnóstico. Verificou-se que 22% dos pacientes apresentavam doença ativa há 0–5 anos, com idade média 33,9 anos e mediana de 2.5 ataques nos últimos dois anos, e 73% há ≥ 6 anos, 43,4 anos e 5 ataques. Em relação a escala GAD-7, 35% do primeiro grupo obteve a pontuação > 10 e 28% > 15 , comparados a 51% e 28% no segundo grupo. Na escala PHQ-8, 30% dos pacientes com 0-5 anos de doença ativa relataram uma pontuação ≥ 10 , depressão moderada a grave, versus 66% dos pacientes que apresentavam PHA por ≥ 6 anos.

Conclusão: Pacientes com PHA apresentaram impactos negativos em vários domínios da saúde e piora na doença desde o diagnóstico inicial.

Palavras-chaves: Porfirias Hepáticas. Genética; Desfecho; Qualidade de vida

