

ASIGNATURA: PORFIRINAS Y PORFIRIAS. ETIOPATOGENIA CLINICA Y TRATAMIENTO.

CARRERA: Graduados de Cs. Químicas, Medicina, Cs. Biológicas, Farmacia y Bioquímica.

CARACTER: Post-Grado.

DURACION: 9 al 11 de abril de 1986

RESPONSABLES: A.M. del C. Batlle, P. Magnin, E. Wider, A.M. Stella y M.V. Rossetti.

HORAS DE CLASE: 30hs.; Teóricas: 9 hs. Prácticas: 21 hs.

#### PROGRAMA.

##### Parte Teórica.

Introducción. Tetrapirroles: precursores, estructura y propiedades. Distribución, aislamiento, identificación y cuantificación. Biosíntesis de porfirinas. Estudio de las enzimas: Succinato CoA sintetasa,  $\delta$ -aminolevulínico sintetasa (ALA-S),  $\delta$ -aminolevulínico dehidrasa (ALA-D), Porfobilinogenasa y sus componentes: deaminasa e isomerasa, Uroporfirinógeno decarboxilasa, Coproporfirinogenasa, (CPGasa), Protoporfirinogenasa (PPGasa), y Ferroquelatasa. Regulación de la síntesis de porfirinas: Papel del ALA-Sintetasa. Porfirias. Clasificación. Sintomatología clínica. Bioquímica patológica de las porfirias. Porfiria experimental. Su aplicación en el estudio de las porfirias humanas. Naturaleza enzimopatológica de las distintas porfirias. Defectos enzimáticos características. Patogénesis, diagnóstico, curso y terapia de porfirias. Discusión general. Listado internacional de drogas porfirinogénicas. Contribución al diagnóstico y tratamiento.

##### Parte Práctica.

Recolección de muestras y fluidos para el aislamiento y determinación de precursores. Determinación cuantitativa del ácido Delta-Aminolevulínico (ALA-D) y del Porfobilinógeno (PBG) en orina; test del PBG. Determinación cuali y cuantitativa de porfirinas en orina, heces y sangre. Cromatografía en capa delgada y cromatografía líquida de alta presión (HPLC). Determinación de la actividad de la enzima ALA-Dehidrasa en sangre. Procedimientos a seguir en el laboratorio según las distintas porfirias. Interpretación de resultados. Su importancia en el diagnóstico de las porfirias.

##### Bibliografía.

- Batlle A.M. del C., Magnin P.H. y Wider E. Porfirinas y Porfirias. Etiopatogenia, Clínica y Tratamiento. Editorial Eudeba (1981).
- Increase in the Amount of Erythrocyte  $\delta$ -Aminolevulinic. Acid Dehydratase in Workers with Moderate Lead Exposure-Fujita, Sato & Sano. Int. Arch. Occup. Environ Health (1982) 50, 287-297.
- Topical Problems in the Biosynthesis of Red Blood Pigment. Burchard Franck. Angew. Chem. Int. Engl. 21 (1982) 343-353.
- Bovine Protoporphyrin: Documentation of autosomal recessive inheritance and Comparison with the human disease through Measurement of Heme Synthase activity. Bloomer, Morton, Reuter & Ruth. Am. J. Hum. Genet. 34 (1982) 322-330.
- A new assay for protoporphyrinogen oxidase. Evidence for a total deficiency in that activity in a Heme-Less mutant of *Saccharomyces Cerevisiae*. Camadro, Urban Grimal & Labbe. Biochem. and Biophys. res. comm. 106 (1982) 724-730.
- Enhancement and inhibition of Enzymes of Heme Metabolism by Diethyl Maleate in the rat Kidney. Maines. Arch. Biochem. & Biophys. 216(1982) 17-26.
- An in vitro model demonstrating the glucose effect and the influence of fasting on porphyrin metabolism Schoenfeld, Greenblat, Epstein, Lahav, Beigel & Atsmon. FEBS Letters 138 (1982) 277- 279.
- Porphyrin-Induced photodamage as related to the subcellular localization of the porphyrins Sandberg, Romslo, Hovding & Bjorndal. Acta Dermatovener Suppl. 100 (1982) 75-80.
- Studies on the Toxicology of Hexachlorobenzene. Koss, Subert, Seubert, Seidel, Koransky & Ippen. Arch. Toxicol. 52 (1983) 13-22.
- Changes in haem synthesis associated with occupational exposure to organic and inorganic sulphide. Tenhunen, Savolainen & Jappinen. Clinical Sciences 64 (1983) 187-191.
- Analysis of Porphyrin Carboxylic Acids in Biological fluids by High-Performance Liquid Chromatography. Chiba & Sassa, Analit. Biochem. 124 (1982) 279-285.

159.B  
1986

- Some aspects of porphyrins neurotoxicity in vitro. Riopelle & Kennedy. Can. J. Physiol. Pharm. 60 (1982) 707-
- Effects of ALA and PBG and structurally related amino acids on 2-deoxyglucose uptake in cultured neurons. Russell Lamm & Taljaard. Neurochemical & (1982) 1009.
- Neurotoxic aspects of porphyriopathis. Silberheld, Hruska & Bradley. Environmental Res. 29 (1982) 459.
- Experimental Porphyric Neuropathy. Sema, Kennedy, Blakeslee & Robertsop. J. Canad. Sci. Neurolog. 8 (1981) 105.
- Studies on C erebellar Haem Metabolism in the rat in vivo. De Matteis & Ray. J. Neurochem. 39 Nº 2 (1982) 551-556.
- Porphyrias and the Kidney. Day, Eales & Disler. Nephron 28 (1981) 261-267.
- Determination of coproporphyrin I and III isomers by high-performance liquid chromatography. Udagawa & Hayashi. J. of Chr. 233 (1982) 338-342.
- High-Performance liquid chromatographic differentiation of urinary free porphyrins. Gaetani, Laureri & Vitto. J. of Chr. 231 (1982) 425-432.
- Development and utilization of a procedure for measuring urinary porphyrins by high-Performance Liquid Chromatography. Hill, Bailey & Needham J. of Chr. 232 (1982) 251-260.
- High-Performance Liquid Chromatographic Analysis of Porphyrins and their isomers with Radial Compression Columns. Seubert & Seubert. Analytical Biochem. Vol. 124 Nº 2 (1982) 303-307.

-----oo00oo-----

Dr. ALBERTO RUIZ DE ALBERTOS  
 Profesor Titular Q. Biológica

*[Handwritten signature]*  
 Dra. Selia E. Coto  
 Directora Interina  
 Departamento de Químicas Biológicas