



## :: Porfirie cutanee

---

Vedere anche la scheda per le urgenze relativa [alla porfiria epatica acuta - crisi neuroviscerale](#)

**Sinonimi:**

Porfirie Bollose :

- 1- Porfirie cutanee sporadiche o familiari;
- 2- Porfiria variegata;
- 3- Coproporfiria ereditaria

Morbo di Günther o porfiria eritropoietica congenita

Porfiria fotoalgica: protoporfiria eritropoietica

**Definizione:**

Le porfirie sono malattie metaboliche monogeniche e autosomiche legate individualmente a difetti in uno degli enzimi della biosintesi dell'eme.

Le porfirie cutanee sono caratterizzate da alterazioni cutanee caratteristiche, limitate alle regioni esposte al sole (fotodermatosi). Si conoscono due gruppi di porfirie cutanee: **le porfirie bollose e la protoporfiria eritropoietica** con sintomi essenzialmente fotoalgici.

**Ulteriori informazioni:**

[Consultare la scheda su Orphanet](#)

**Menu**

**Scheda di regolamentazione in regime d'urgenza ed emergenza**

**Raccomandazioni per le urgenze ospedaliere**

**Situazioni d'urgenza**

**Interazioni farmacologiche**

**Precauzioni per l'anestesia**

**Misure complementari e ricovero**

**Donazione d'organi**

**Numeri in caso d'emergenza**

**Bibliografia**

**Allegati**

# Scheda di regolamentazione in regime d'urgenza ed emergenza

## Informazioni per un paziente affetto da porfirie cutanee

Scaricare la scheda di regolamentazione in formato PDF (click destro)

### Sinonimi

- fotodermatosi porfiriche: porfiria bollosa, porfiria fotoalgica, morbo di Günther

### Meccanismo

- deficit di un enzima della sintesi dell'eme

### Situazioni d'urgenza

- colica epatica, insufficienza epatocellulare
- emolisi (morbo di Günther)
- eruzione bollosa, dolori cutanei, fotosensibilità al sole, superinfezioni cutanee
- fratture spontanee

### Terapie a lungo termine frequentemente prescritte

- beta-carotene
- antisettici cutanei
- trasfusioni ripetute
- immunosoppressori (paziente trapiantato: midollo osseo, fegato)

### Insidie

- - diffidare dell'esposizione al sole (controindicata) e dei traumi anche minimi
- - fattori scatenanti e farmaci controindicati: alcol, estrogeni, farmaci porfirinogenici
- - in base ad alcune fonti (siti internet ufficiali), gli elenchi dei farmaci autorizzati, pericolosi o controindicati non sono sovrapponibili.

### Caratteristiche della presa in carico medica prima del ricovero ospedaliero

- nessuna emergenza a rischio per la vita, ad eccezione dei rischi ematologici ed epatici
- controindicazioni: barbiturici, etomidato, ketamina, sulfamidici, fotosensibilizzanti...
- farmaci autorizzati: morfina, fentanil, midazolam, succinilcolina, vecuronio, atracurio...
- protezione solare obbligatoria, limitare i microtraumi, asepsi accurata, evitare le lesioni vascolari nelle zone fotoesposte
- orientamento: cure intensive in caso di sospetta patologia epatocellulare
- nessun trattamento specifico prima del ricovero.

### Ulteriori informazioni

[www.porphyria-europe.com](http://www.porphyria-europe.com)

[www.porphyrie.net](http://www.porphyrie.net)

[www.drugs-porphyria.org](http://www.drugs-porphyria.org)

## Raccomandazioni per le urgenze ospedaliere

### Situazioni d'urgenza

## Misure diagnostiche d'urgenza

- **Valutare la gravità:**
  - Criteri dermatologici (superinfezione locale)
  - Complicazioni epatiche (porfirie cutanee, protoporfiria eritropoietica)
  - Complicazioni emolitiche (morbo di Günther)
- **Esami e procedure d'urgenza:**
  - Esami clinici dermatologici
  - Dosaggio delle porfirine nel sangue, nelle urine e nelle feci da inviare al centro di riferimento più vicino
  - Formula leucocitaria
  - Bilancio epatico completo (colestasi, citolisi)
  - Bilancio marziale
  - Eliminare i fattori scatenanti: alcol, estrogeni, farmaci porfirinogenici (è possibile trovare l'elenco completo sul sito [www.porphyria-europe.com](http://www.porphyria-europe.com) e [www.drugs-porphyria.org](http://www.drugs-porphyria.org)), epatiti (HBV, HCV), HIV, sovraccarico di ferro.
- **Diagnosi dei fattori scatenanti:**
  - dosaggio dei D-dimeri
  - tomografia toracica (non possibile in presenza di ortopnea significativa)
  - ecodoppler degli arti inferiori.

## Misure terapeutiche immediate

- **Le fotodermatosi porfiriche non richiedono necessariamente il ricovero** in assenza di complicazioni epatiche e/o emolitiche. Per i casi illustrati dalle foto, è necessario contattare il centro di riferimento più vicino.
  - **Porfirie cutanee (Allegati: fig.1) :**
    - Evitare i microtraumi e l'esposizione prolungata al sole
    - Curare le patologie infettive intercorrenti
    - Confermare l'esclusione delle cause scatenanti (alcol, farmaci,...)
  - **Morbo di Günther (Allegati: fig.2):**
    - Evitare i microtraumi e l'esposizione prolungata al sole
    - Asepsi cutanea rigorosa
    - Trasfusioni di emazie concentrate e/o
    - Splenectomia in caso di episodi emolitici.
  - **Protoporfiria eritropoietica:**
    - Evitare l'esposizione prolungata al sole
    - In presenza di sintomi di complicanze epatiche, è necessario il trasferimento in terapia intensiva e contattare il centro di riferimento più vicino.

- Il trapianto epatico è l'ultima risorsa terapeutica nei rari casi di lesioni epatiche irreversibili.

## Interazioni farmacologiche

- **Le porfirie cutanee epatiche (PC, PV, CE) sono spesso aggravate dall'alcol e dalla somministrazione di farmaci** che per essere metabolizzati necessitano dell'induzione epatica di alcuni citocromi P450 (barbiturici, sulfamidici, estro-progestinici,...).
- **L'elenco dei farmaci autorizzati, pericolosi o controindicati è disponibile su [www.porphyria-europe.com](http://www.porphyria-europe.com) e [www.drugs-porphyrria.org](http://www.drugs-porphyrria.org).**
- **Morbo di Günther e protoporfiria eritropoietica** (porfirie eritropoietiche e non epatiche)
- **elenco dei farmaci porfirinogenici inutili**
- **evitare i farmaci fotosensibilizzanti.**

## Precauzioni per l'anestesia

Quando un paziente porfirico deve sottoporsi a un intervento, è preferibile che l'anestesista contatti il centro di riferimento più vicino.

- **Porfirie cutanee epatiche bollose (PC, PV, CE)**
  - In caso di un'emergenza a rischio per la vita: può essere utilizzato il PROPOFOL® in associazione con un morfino.
  - Anestesia generale: il medico anestesista deve contattare sempre il centro di riferimento più vicino.
  - Epidurale/Rachianestesia: autorizzata la bupivacaina (Marcaina®)
  - Anestesia cutanea locale: autorizzate la bupivacaina (Marcaina®) e la crema EMLA®.
  - Anestesia dentale: è autorizzato l'uso dell'articaina adrenalinata (Alfacaina®, Ubistesin®) per il portatore asintomatico o nel caso di lunga remissione. Si deve eseguire il controllo delle urine il giorno successivo all'intervento, inviando al centro un campione delle prime urine del mattino. Nel caso di paziente cronico (crisi acute ricorrenti), è opportuno parlare con un medico del centro.
- **Morbo di Günther:**
  - Non esistono particolari controindicazioni.
- **Protoporfiria eritropoietica**
  - Per evitare la comparsa di lesioni sierose, può essere necessario il ricorso a filtri in grado di bloccare l'emissione della luce a certe lunghezze d'onda, mediante lampade scialitiche.

## Misure complementari e ricovero

- Utilizzare creme a «schermo totale» (protezione 50+) per evitare aggravamenti o complicazioni
- Attuare una igiene rigorosa delle mani e delle parti del corpo fotoesposte (antisepsi).
- Intervenire sugli episodi infettivi e/o infiammatori

- Eliminare i fattori scatenanti (farmaci, alcol...)
- Fornire alle famiglie informazioni e sensibilizzarle ad individuare i sintomi; fornire i riferimenti del Centro dove è preferibile che il paziente e la sua famiglia effettuino almeno una consulenza.

## Donazione d'organi

Nonostante la scarsità di dati in letteratura, trattandosi di patologie epatiche e/o eritropoietiche, non è sensato proporre la donazione di organi da parte dei pazienti affetti da queste patologie.

## Numeri in caso d'emergenza

Centri e unità di riferimento regionali e nazionali accreditati dal Ministero della Salute per la presa in carico delle porfirie cutanee:

- **FRIULI VENEZIA GIULIA**  
**Azienda Ospedaliera Santa Maria della Misericordia**  
 Clinica Medica - Età adulta  
 Piazzale Santa Maria della Misericordia 15, 33100 Udine  
 Centralino 0432 5521 – Fax 0432 559892 - Pronto Soccorso 0432 552360/61 - Pronto Soccorso Pediatrico 0432 559259
  - **LAZIO**  
**Istituti Fisioterapici Ospedalieri di ROMA - Istituto 'S. Gallicano'**  
 Centro per le Porfirie  
 Via San Gallicano 25/A, 00153 Roma  
 Ufficio stampa 06 52662753
  - **LIGURIA**  
**Azienda Ospedaliera San Martino**  
 ASL3  
 Largo Rosanna Benzi 10, 16132 Genova  
 Centralino 010 5551
  - **PUGLIA**  
**Ospedale 'Casa Sollievo della Sofferenza' San Giovanni Rotondo**  
 U.O. di Nefrologia e Dialisi  
 Viale Cappuccini 1, 71013 San Giovanni Rotondo (FG)  
 Telefono 0882 410399 - Fax 0882 410208
  - **TOSCANA**  
**Azienda Ospedaliera Meyer**  
 Clinica Pediatrica I (Prof. E. Zammarchi)  
 Viale Pieraccini 24 - 50139 Firenze  
 Telefono 'Malattie Metaboliche e Neuromuscolari Ereditarie' 055 5662409 – Fax 055 5662300
- Azienda Ospedaliera Senese – Ospedali Riuniti**  
**U.O. Gastroenterologia (Dr. G. Frosini)**  
 Strada delle Scotte 14, 53100 Siena  
 Segreteria 0577 585822

- **VENETO**  
**Ospedale Civile Maggiore**  
 Endocrinologia e Malattie del Metabolismo - Età adulta  
 Piazzale Stefani 1, 37126 Verona  
 Telefono 045 8123110/8301214 – Fax 045 917374 – Email : marilena.longo@univr.it

## Bibliografia

Badminton MN, Elder GH. Management of acute and cutaneous porphyrias. *Int J Clin Pract.* 2002;56(4):272-8.

[www.porphyrria-europe.com](http://www.porphyrria-europe.com) : sito europeo dedicato alle porfirie e ai medici che se ne occupano.

Deybach JC, Puy H. The Porphyrias. *Conn's Current Therapy*, 56 edizione, sezione 6, capitolo 122 ; Rakel RE, Bope ET editori ; WB Saunders Company Elsevier USA, 2004, 494-500.

Nordmann Y, Puy H. Les porphyries héréditaires humaines. Pierre Godeau - J.C. Piette - Serge Herson, *Le Traité de Médecine* 4 edizione, Médecine-Sciences, Flammarion, 2004, vol.1, capitolo 45, pp 252-266.

Sandberg S, Elder GH. Diagnosing acute porphyrias. *Clin Chem.* 2004; 50(5):803-5.

Deybach JC, Puy H. Haem biosynthesis and excretion of porphyrins. *Textbook of Hepatology: from basic science to clinical practice* (3 edizione), Rodès J, Benhamou JP, Blei A, Reichen J, Rizzetto M editori, Blackwell Publishing Press, 2007, sezione 2, pp. 78-85.

Badminton MN, Elder GH. Molecular mechanisms of dominant expression in porphyria. *J Inherit Metab Dis.* 2005;28(3):277-86.

Deybach JC, Puy H. Haem biosynthesis and excretion of porphyrins. *Textbook of Hepatology: from basic science to clinical practice* (3rd ed), Rodès J, Benhamou JP, Blei A, Reichen J, Rizzetto M editori, Blackwell Publishing Press, 2007, section 2 pp 78-85.

Deybach JC, Puy H. Les porphyries héréditaires chez l'enfant. *Enc. Med. Chir.* Elsevier eds. 2007.

Puy H, Deybach JC. Les Porphyries. *Le livre de l'interne en médecine interne.* L. Guillevin. Eds Flammarion Médecine-Sciences, 2007 chap. 78 pp 537-542.

Sassa S. Modern diagnosis and management of the porphyrias. *Br J Haematol.* 2006 Nov;135(3):281-92.

## Allegati



Figure 1. Porfira cutanea



Figure 2. Morbo di Günther

---

Queste raccomandazioni sono state elaborate con la collaborazione di :

*Professeur Jean-Charles DEYBACH - Docteur Hervé PUY*

Centre de référence pour les porphyries

Centre français des porphyries - Service de Biochimie et Génétique moléculaire

Hôpital Louis Mourier

178 rue des Renouillers

92700 Colombes

*Docteur Gilles Bagou - Docteur Gaële Comte*

SAMU-69 Lyon

Data di realizzazione : 10 luglio 2007

---

*Queste raccomandazioni sono state tradotte grazie al sostegno finanziario di Alexion.*

