

## Porfiria

Codice di esenzione: RCG110

---

### Sintesi della condotta assistenziale in emergenza malattie rare

Le porfirie sono un gruppo di malattie metaboliche caratterizzate da un deficit di uno degli enzimi coinvolti nella biosintesi dell'EME. La porfiria è una malattia genetica caratterizzata da dolori addominali ricorrenti, sintomatologia neurologica e disturbi psichiatrici.

Necessario approccio multidisciplinare con team di specialisti.

Si distinguono due gruppi di patologia porfirica.

#### Porfiria epatica (porfirie acute)

- Porfiria da deficit di ALA-D
- Porfiria acuta intermittente
- Coproporfiria ereditaria
- Porfiria variegata

#### Porfiria cutanea

- Porfiria cutanea tarda
- Protoporfiria eritropoietica

#### Porfiria epatica

Porfiria acuta intermittente (PAI) –  
Coproporfiria ereditaria (CPE) – Porfiria variegata (PV)

### Caratteristiche principali della patologia

Quadro clinico della fase acuta:

- dolori addominali ingravescenti a tipo colica con interessamento lombare
- nausea
- vomito
- costipazione
- ritenzione urinaria
- urine rosse (urine chiare che possono virare a rosso scuro all'esposizione della luce)
- disfagia
- dispnea con insufficienza respiratoria
- crisi ipertensive
- tachicardia
- cambiamenti dello stato mentale
- crisi convulsive
- neuropatie periferiche, debolezza muscolare, paraplegia o tetraplegia flaccida (anche sino a risoluzione della crisi acuta)
- cecità transitoria di origine cerebrale
- ileo paralitico
- oftalmoplegia
- tetania per ipomagnesemia nelle forme più severe

## Porfiria

---

Parametri biochimici della fase acuta:

- possibile incremento degli enzimi epatici
- iponatremia (marker di severità della crisi porfirica)
- aumento ALA (acido aminolevulinico) e PBG (porfobilinogenodeaminasi)

Specifiche condotte assistenziali in relazione alla patologia.

Stretta sorveglianza dei parametri vitali specie della saturazione dell'ossigeno.

Posizionamento catetere vescicale per la ritenzione urinaria.

### Manovre da non effettuare

Non ci sono particolari manovre da evitare.

### Interazioni con i farmaci

Consultate il sito [www.drugs-porphyrria.org](http://www.drugs-porphyrria.org).

Fate attenzione all'uso degli antiepilettici.

Non somministrate farmaci controindicati per la porfiria.

In caso di dolore addominale ricorrente si comincia col somministrare soluzione glucosata al 5-10% mediante accesso periferico o soluzione glucosata al 20% in caso di presenza di un accesso venoso centrale (sino a 250-300 grammi/die) e in mancanza di vene disponibili anche mediante un sondino naso-gastrico.

L'effetto glucosio accelera e potenzia l'effetto dell'emina:

- glucosio 20% in dose di 10-20 g/h per 24-48 h (eventuale insulina)

- dieta mista a forte prevalenza di carboidrati (300-500 g) con eventuale insulina (paziente che si alimenta)

- carboidrati suddivisi tra infusione venosa e sondino naso-gastrico (paziente che non si alimenta)

Opportuna integrazione dietetica con maltodestrine.

Importantissimo affiancare una dieta normocalorica e iperglucidica a tutti gli strumenti terapeutici.

L'emina viene somministrata al dosaggio di 3 mg/kg/24h per 4 giorni consecutivi in caso di forme acute e in mono o bisomministrazione in caso di terapia in cronico.

Nel trattamento dell'attacco acuto, a scopo antalgico, utilizzate petidina al dosaggio di ½ ampolla s.c. ogni 3-6 ore nei primi due giorni con riduzione graduale del farmaco con sospensione dello stesso alla fine del 3° - 4° giorno.

### Farmaci antidolorifici

Altri farmaci antidolorifici utilizzati sono l'acido acetilsalicilico (in fiale, per somministrazione

EV) o in compresse (in associazione ad acido ascorbico) e la morfina.

#### **Farmaci antiemetici**

In caso di vomito Ondasetron 0,15 mg/kg per via endovenosa non in caso di coma, clorpromazina, promazina da usare con precauzione in caso di cardiopatie, epatopatie e depressione del sistema nervoso centrale, proclorperazina.

#### **Costipazione**

Se è presente costipazione usate neostigmina.

#### **Disturbi psichiatrici**

In caso di accertati disturbi psichiatrici: clorpromazina, promazina proclorperazina, trifluoperazina, lorazepam mentre in caso di epilessia utilizzo del clonazepam.

#### **Trattamento crisi convulsive**

Trattasi di terapia particolarmente complicata in considerazione del fatto che molti farmaci antiepilettici sono controindicati perché responsabili di possibili crisi acute di porfiria. Possono essere utilizzabili le benzodiazepine e in particolare il clonazepam. Utilizzabili anche diazepam (IV 10 mg solo una volta) così come gabapentin e levetiracetam con un buon profilo di sicurezza.

#### **Ipertensione arteriosa**

L'ipertensione e la tachicardia vanno tenute sotto controllo con i betabloccanti quali propanololo, atenololo e labetalolo. Di seguito altri farmaci indicati: amlodipina, candesartan, fosinopril, lisinopril, losartan, metoprololo, nicardipina, perindopril, trandolapril, verapamil, diazossido.

#### **Comorbilità possibili**

Sorveglianza del dolore addominale che simulando un attacco porfirico potrebbe essere causa reale di addome acuto chirurgico.

## Condotta assistenziale

- Deficit di uno degli enzimi coinvolti nella biosintesi dell'EME con dolori addominali ricorrenti, sintomatologia neurologica e disturbi psichiatrici.
- Necessario approccio multidisciplinare
- Si distinguono due gruppi di patologia porfirica: porfirie epatiche (acute) e cutanee
- Quadro clinico della fase acuta: dolori addominali, vomito, ritenzione urinaria, urine rosse, dispnea, crisi ipertensive, cambiamenti dello stato mentale, crisi convulsive, neuropatie periferiche, cecità transitoria cerebrale, ileo paralitico, altre

## Parametri biochimici della fase acuta

- Incremento degli enzimi epatici: iponatremia, aumento ALA (acido aminolevulinico) e PBG (porfobilinogenodeaminasi)

## Specifiche condotte assistenziali in relazione alla patologia

- Sorvegliate i parametri vitali specie della saturazione dell'ossigeno. Posizionamento catetere vescicale per la ritenzione urinaria

## Manovre da non effettuare

Non ci sono particolari manovre da evitare

## Interazioni con farmaci

- Consultate il sito [www.drugs-porphyrria.org](http://www.drugs-porphyrria.org)
- Non somministrate farmaci controindicati per la porfiria
- Molti farmaci antiepilettici sono controindicati perché responsabili di possibili crisi acute di porfiria.
- Utilizzate benzodiazepine (clonazepam, diazepam) così come gabapentin e levetiracetam

## Comorbilità possibili

- Sorvegliate dolore addominale che simulando un attacco porfirico potrebbe essere causa reale di addome acuto chirurgico
- Ritenzione urinaria
- Cambiamenti dello stato mentale
- Paralisi