

Porfirie cutanee

Quando la luce fa male



Società Svizzera per la Porfiria



I sintomi delle porfirie cutanee sono scatenati dalla luce visibile (luce solare, fonti di luce artificiale intense, lampade per sale operatorie, terapia con luce blu per l'ittero neonatale). In queste porfirie, già una breve esposizione alla luce (solare) può causare sintomi cutanei.

A seconda della forma di porfiria cutanea, si sviluppano dolore e prurito intensi, talvolta accompagnati da arrossamento, gonfiore e, in alcune circostanze, da ustioni di secondo grado e sfiguramento permanente, oppure vesciche e fragilità della pelle. Sono colpite tutte le aree esposte alla luce, in particolare il dorso delle mani e il viso.

In alcune forme, già durante l'infanzia i dolori compaiono anche dopo una breve esposizione al sole e vengono descritti come punture di 1000 aghi roventi, bruciore o prurito.

Le persone colpite si proteggono con guanti, cappelli e abiti lunghi, e adattano tutta la loro vita alla malattia.

Le forme più gravi si manifestano nei neonati, che possono subire gravi ustioni a causa, ad esempio, della terapia con luce blu per l'ittero neonatale. In queste forme, l'urina rossa è un segnale di allarme che deve essere chiarito presso il centro di riferimento prima di iniziare la terapia.

Le porfirie cutanee sono disturbi congeniti della produzione del pigmento rosso del sangue durante l'ematopoiesi o nel fegato. Alcune forme possono anche presentare episodi acuti (vedi opuscolo sulle porfirie acute).

Le quattro forme di porfiria cutanea

1

Protoporfiria eritropoietica (PPE) e protoporfiria legata all'X (XLP)

Sono le porfirie più comuni nei bambini ed esordiscono tra 1 e 8 anni. Il sintomo più importante sono dolori intensi (le cosiddette reazioni fototossiche) dopo il contatto con la luce. Le reazioni fototossiche gravi possono durare diversi giorni. Di solito l'urina non è di colore rosso.

2

Porfiria eritropoietica congenita (PEC) e porfiria epatoeritropoietica (PEE)

Sono forme molto rare che possono portare a gravi ustioni già nei neonati. L'urina rossa è un segnale di allarme.

3

Porfiria cutanea tarda (PCT)

Si manifesta in età adulta con vesciche cutanee; può essere congenita o causata da un danno epatico come un disturbo da sovraccarico di ferro o da consumo di alcol.

4

Porfiria variegata (PV) e coproporfiria ereditaria (CPE)

In queste porfirie compaiono vesciche cutanee indistinguibili dalla PCT. Possono anche verificarsi episodi acuti (vedi opuscolo sulle porfirie acute).

Poiché per ogni porfiria esiste un trattamento specifico, è estremamente importante diagnosticare con precisione di quale forma si tratta.

Dove posso ottenere maggiori informazioni?

Consulenza medica:

Dr.ssa med. Anna Minder
porphyrie@stadtsptal.ch
044 416 32 52

Diagnostica:

PD Dr.ssa Jasmin Barman-Aksözen
porphyrie.labor@stadtsptal.ch

Emergenze fuori orario:

044 416 56 40

Come può aiutarvi la Società Svizzera per la Porfiria?

L'associazione si occupa di tutte le questioni riguardanti i malati di porfiria e i loro cari. Poiché le porfirie sono rare, spesso trascorre molto tempo prima di giungere a una diagnosi corretta. Noi ci impegniamo a farle conoscere per favorire una diagnosi più rapida. Un punto al quale attribuiamo grande importanza è la condivisione delle esperienze tra le persone colpite. Vogliamo diminuire il "senso di isolamento" attraverso incontri regolari. Confrontarsi con altre persone colpite aiuta in molte situazioni. Se appartenete a uno dei gruppi descritti, vi invitiamo caldamente a unirvi alla nostra associazione.

Contattateci

Società Svizzera per la Porfiria
Stadtsptal Triemli Zürich
Institut für Labormedizin
Birmensdorferstrasse 497
8063 Zurigo

Sito web: www.porphyrria.ch
e-mail: info@porphyria.ch

Volete sostenere il nostro lavoro a favore delle persone colpite?

Grazie di cuore per la vostra donazione tramite codice QR!

