

Dal sito www.brandianestesia.it

ANESTESIA e PORFIRIA ACUTA

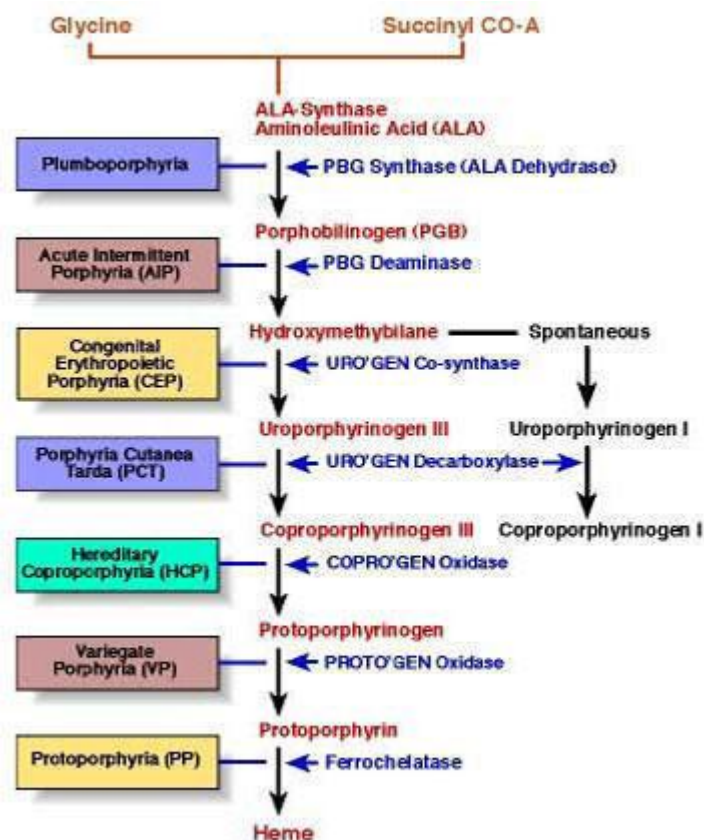
● Che cosa è la Porfiria Acuta ?

Il termine porfiria acuta comprende tre malattie ereditarie simili tra loro: la porfiria acuta intermittente (PAI), la porfiria variegata e la coproporfiria ereditaria. Vengono raggruppate insieme poiché una caratteristica comune è il manifestarsi clinicamente con attacchi acuti. La frequenza della malattia nella popolazione europea è di 1/75.000. La forma più comune e frequente è la Porfiria Acuta Intermittente. Una delle caratteristiche di questa forma è che non ci sono manifestazioni a livello cutaneo, a differenza della Porfiria Variegata e della Coproporfiria Ereditaria.

● Quanti tipi di Porfiria esistono ?

Il nome "porfiria" deriva dal fatto che queste malattie provocano l'accumulo di sostanze chimiche dette porfirine (pigmenti il cui nome deriva dalla parola greca porfura = porpora) o da sostanze chimiche più semplici dette "precursori" (ALA e PBG) usate dall'organismo umano per produrre le porfirine. Esistono sette tipi di porfiria, comprese le tre forme di porfiria acuta riportate prima. La maggior parte delle altre porfirie sono caratterizzate esclusivamente e prevalentemente da problemi e manifestazioni di tipo cutaneo. Le porfirine hanno un ruolo nel corpo umano perché entrano nella sintesi della emoglobina che trasporta l'ossigeno e dei pigmenti respiratori delle cellule. Tutte le forme di porfiria sono dovute a dei difetti enzimatici nella sintesi dell'eme, per cui il processo di sintesi si arresta ad un certo livello, portando all'accumulo di un precursore dell'eme (**VEDI FIGURA SOTTO**) Questo accumulo può verificarsi nel fegato o nella pelle che diventa così sensibile alla luce inducendo le [alterazioni caratteristiche della malattia](#). La porfiria è una malattia geneticamente trasmessa con una modalità che viene definita autosomica dominante. Non tutte le persone che ereditano un gene per una porfiria acuta svilupperanno un attacco acuto. È stato stimato che tre-quarti degli individui che hanno ereditato la malattia non avranno mai un attacco acuto di porfiria. Nelle persone che manifestano i sintomi, sembra provato che siano necessari fattori scatenati per l'insorgenza dell'attacco.

DEFICIT ENZIMATICI COINVOLTI NELLE PORFIRIE



• Come si fa la diagnosi ?

La diagnosi della malattia si fa in genere durante un attacco acuto. Si devono effettuare esami accurati su sangue, feci ed urine alla ricerca dei precursori delle porfirine e delle stesse porfirine, il cui titolo è elevato proprio durante l'attacco acuto. In base al tipo di precursore identificato, è possibile diagnosticare il tipo di porfria. È importante che queste indagini vengano eseguite prima possibile dall'inizio della sintomatologia, in quanto una diagnosi accurata diventa difficile dopo la remissione dei sintomi, specialmente dopo mesi o anni. Con l'età, il rischio di manifestare un attacco acuto diminuisce, di solito dopo i 40 anni, ma non diventa nullo. Nella porfria acuta intermittente non si osservano mai problemi alla pelle. Alterazioni cutanee sono presenti nel 10-20% degli adulti che hanno ereditato un gene per la porfria variegata. Le aree del corpo esposte al sole, soprattutto il dorso delle mani, la faccia e le gambe, diventano sottili, fragili, tendono a rompersi e formare delle vesciche. Eventuali ferite possono infettarsi, e tendono a guarire con fatica.

• Come si tratta ?

In caso di attacco acuto, contattare immediatamente il proprio medico o richiedere un immediato ricovero in ospedale. Questo permetterà di:

- Eseguire la diagnosi biochimica dell'attacco acuto mediante il dosaggio dei precursori delle porfirine nelle urine.
- Iniziare immediatamente la terapia specifica con la somministrazione di emina umana endovena. L'emina umana serve a sopperire alla carenza di eme nel fegato e previene la richiesta del corpo di aumentare il fabbisogno delle sostanze chimiche (porfirine e precursori) necessarie per la produzione dell'eme. Se non è reperibile in tempi rapidi, si può somministrare glucosio, ma che ha un effetto molto meno efficace.
- Somministrare i farmaci necessari per trattare i diversi sintomi che insorgono durante l'attacco. Queste cure comprendono farmaci per alleviare il dolore e la nausea e sedativi.

• Può un paziente con PA fare un'anestesia?

Certamente SI. Alcune volte i pazienti portatori di porfiria e non riconosciuti, possono giungere al tavolo operatorio con il sospetto di un quadro addominale acuto. Infatti, durante gli attacchi acuti, la porfiria può simulare un quadro di addome acuto. Questa eventualità non è frequente ma va tenuta in dovuta considerazione. Nei pazienti con diagnosi confermata di Porfiria Acuta si devono evitare assolutamente alcuni farmaci anestetici che potrebbero scatenare una crisi acuta.

ANESTESIA LOCALE

ANESTETICI AMMESSI	ANESTETICI NON AMMESSI
Aptocaine (dentista)	Articaina
Procaïne (dentista)	Bupivacaina
Ossibuprocaïne	Lidocaina
Proximetacine	Mepivacaina
Tetracaïne	Prilocaina
	Ropivacaina

ANESTESIA LOCOREGIONALE- GENERALE

ANESTETICI AMMESSI	ANESTETICI NON AMMESSI
Alfentanile	Articaina
Aptocaina	Bupivacaina
Atracurium	Destromoramide
Bupivacaina (solo peridurale)	Diazepam
Clorpromazina	Enflurane
Droperidolo	Etidocaina
Fentanile	Etomidate
Flunitrazepam	Alotano
Levomepromazina	Ketamina
Midazolam	Lidocaina
Morfina	Pentazocina
Norcuronio	Prilocaina
Pancuronio	Ropivacaina
Petidina	Tetracaina
Fenoperidina	Barbiturici
Procaina	
Propofol	
Rocuronio	
Sufentanile	