

*I Quaderni di
Cittadinanzattiva Lazio Onlus
- Maggio 2021 -*

*Informazioni sui servizi
sanitari, assistenziali e
sociali nel Lazio
per le Malattie Rare*

PORFIRIE



Cittadinanzattiva Lazio Onlus – Via Cereate 6 - 00183 Roma - p. iva 04424031005

*Queste informazioni sono destinate esclusivamente a fini di sensibilizzazione sulla malattia.
Nessuna delle informazioni contenute su questo opuscolo costituisce una consulenza medica individuale.
Si consiglia di consultare il proprio medico o altri operatori sanitari competenti.*

INTRODUZIONE

Le porfirie sono un gruppo eterogeneo di condizioni patologiche metaboliche accomunate da un difetto nel processo di sintesi dell'Eme, molecola fondamentale nel trasporto dell'ossigeno nel sangue.

Le diverse espressioni cliniche delle porfirie dipendono da alterazioni su base genetica di uno dei diversi enzimi coinvolti nelle diverse fasi della sintesi dell'Eme.

Questo gruppo racchiude malattie rare e rarissime che si caratterizzano per un impatto variabile sulla qualità della vita che in alcuni casi arrivano fino a possibili rischi per la vita stessa.

La gestione clinica e la diagnosi di queste malattie rare risulta spesso complessa a causa della complessità della malattia stessa e l'aspecificità dei segni clinici.

Solamente attraverso una sensibilizzazione e informazione dei pazienti e degli stessi medici che incontrano i pazienti in ambulatorio o in situazioni di emergenza e che spesso conoscono poco o quasi per nulla la porfiria, si può ottenere una diagnosi in tempi più brevi e una migliore gestione dei pazienti.

Per quanto detto prima, personalmente, ritengo particolarmente importante avere a disposizione documenti divulgativi, chiari, schematici e soprattutto pratici che possano fornire supporto a pazienti e operatori sanitari al fine di meglio orientare e gestire i pazienti con malattie con sospetto di malattie rare nel percorso diagnostico-terapeutico..

Si ringrazia Cittadinanzattiva Lazio Onlus per questa utilissima e pratica iniziativa a supporto del Centro Porfirie e Malattie Rare - San Gallicano IRCCS della Regione Lazio, che ci consente di pubblicare le seguenti schede informative sulle porfirie.

A questo, naturalmente, va ad associarsi la possibilità di eseguire accertamenti e cure presso Centri specializzati e riconosciuti dal Sistema Sanitario, come il nostro Centro di riferimento regionale per la presa in carico delle Porfirie nel Lazio.

Il Centro Porfirie e Malattie Rare dell'Istituto San Gallicano di Roma è di riferimento per la Regione Lazio ed aderisce al network europeo EPNET, European Porphyrin Network.

L'equipe del Centro Porfirie dell'Istituto San Gallicano è formata da medici, biologi, tecnici e infermieri di comprovata esperienza.

La presa in carico presso il Centro offre:

- diagnosi, follow-up dermatologico, terapia e prevenzione dei diversi tipi di porfiria
- analisi per la determinazione e il dosaggio dei metaboliti accumulati nelle urine, sangue e feci, approfondimenti clinici/strumentali
- ricerca delle mutazioni responsabili di porfiria nel paziente e nei familiari.

*Queste informazioni sono destinate esclusivamente a fini di sensibilizzazione sulla malattia.
Nessuna delle informazioni contenute su questo opuscolo costituisce una consulenza medica individuale.
Si consiglia di consultare il proprio medico o altri operatori sanitari competenti.*

La gestione del paziente porfirico può necessitare, in tutte le fasi del percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale, del coinvolgimento di un team multispecialistico dedicato, in considerazione del fatto che le porfirie sono malattie metaboliche che si manifestano con diversa gravità e possono vedere compromessi differenti organi ed apparati.

Le visite, il prelievo e il ritiro dei referti sono effettuati di mattina dalle 8:00 alle 13:00, su prenotazione ai numeri telefonici 06 52666928/2024 o mediante posta elettronica.

La lista di attesa per afferire al Centro è al massimo di due giorni.

L'invio di campioni biologici da analizzare può essere effettuato dopo accordi con il personale del Centro. I referti delle analisi sono disponibili in un arco di tempo che può variare tra 1 e 10 giorni in relazione alla complessità dell'esame richiesto.

In caso di sospetto di attacco acuto di porfiria i risultati quali/quantitativi di ALA e PBG vengono forniti in giornata.

Non è necessario che il paziente si presenti presso il Centro munito di impegnativa per la visita medica specialistica e/o per le analisi biochimiche e genetiche, perché a questo provvedono i medici del Centro.

Nessuna pratica medica o indagine di laboratorio può essere effettuata senza il consenso del paziente, pertanto ogni paziente prima di sottoporsi alla visita e agli esami di laboratorio deve ricevere adeguata informazione e deve firmare il modello apposito per il consenso informato.

Roma lì, 3 maggio 2021

Dott. Marco Ardigò
Direttore del
Centro Porfirie e Malattie Rare
San Gallicano IRCCS

*Queste informazioni sono destinate esclusivamente a fini di sensibilizzazione sulla malattia.
Nessuna delle informazioni contenute su questo opuscolo costituisce una consulenza medica individuale.
Si consiglia di consultare il proprio medico o altri operatori sanitari competenti.*

Sono patologie classificate dall'Organizzazione Mondiale della Sanità come :

“Disturbi del metabolismo della porfirina e dell'eme”

Codice ICD-10 “E80”

Codice di Esenzione RCG110

Codice Orphanet “309813”

Le porfirie sono malattie a trasmissione ereditaria (eccetto la porfiria cutanea tarda acquisita), quasi tutte con trasmissione autosomica dominante, cioè la malattia si trasmette da genitore a figlio, anche se i genitori possono essere clinicamente sani (latenti / asintomatici), cioè ad ogni concepimento, un genitore ha il 50% di possibilità di rischio riproduttivo, cioè di trasmettere la propria condizione alla prole, indipendentemente dal sesso del nascituro.

Le porfirie sono malattie rare derivano da deficit genetici o acquisiti degli enzimi coinvolti nella via biosintetica dell'eme determinano l'accumulo di precursori, causando effetti tossici.

Codice ICD-10	Prevalenza su 1 mln individui	Tipo	Enzima	Espressione	Sintomi neuro-viscerali	Sintomi cutanei
80.0	< 15	EPP - Eritropoietica ereditaria	FECH	Cutanea-metabolica	No (!)	Si
		CEP - Eritropoietica congenita	UROS	cutanea-metabolica	No	Si
80.1	< 90	PCT - Cutanea Tarda	UROD	cutanea-epatica	No	Si
80.2	< 20 (?)	AIP - Acuta Intermittente	PBGD	epatica-metabolica	Si	No
		VP – Variegata	PPOX	cutanea-metabolica	Si	Si
		HCP - Coproporfiria ereditaria	CPO	cutanea-metabolica	Si	Si
		ADP - Deficit ALA Deidratasi	ALAD	metabolica	Si	No

*Queste informazioni sono destinate esclusivamente a fini di sensibilizzazione sulla malattia.
Nessuna delle informazioni contenute su questo opuscolo costituisce una consulenza medica individuale.
Si consiglia di consultare il proprio medico o altri operatori sanitari competenti.*

(!) Nella la porfiria eritropoietica i pazienti sono a rischio di insufficienza epatica acuta.

(?) La prevalenza della Porfiria Acuta Intermittente è stimata sulla base di circa 0,13 attacchi acuti per milione di individui all'anno, ma non è nota la prevalenza dei casi in stato latente (così detti carrier 'asintomatici'). Dopo l'esordio, il 10% degli individui manifesta più o meno progressivamente gravi attacchi acuti ricorrenti con frequenza anche quasi settimanale. (fonte Orphanet)

PORFIRIE

La diagnosi

La diagnosi di Porfiria deve essere certificata da un Centro regionale di riferimento per queste malattie rare, sia per averne effettiva certezza sia per le esenzioni e le altre eventuali procedure previdenziali (invalidità, handicap, accompagnamento, fragilità), a seconda della gravità dei singoli malati.

I malati con sintomi suggestivi di porfiria vengono riconosciuti e studiati mediante il dosaggio urinario o ematico delle porfirine o dei precursori (porfobilinogeno e acido delta-aminolevulinico) e, se positivi, tramite test genetico di conferma.

I portatori asintomatici e le persone che si trovano nelle fasi intercorrenti tra gli attacchi acuti vengono valutati in maniera analoga, ma i test sono meno sensibili in queste circostanze.

Esami per la diagnosi delle porfirie

	Urgenza	Dosaggio
Sintomi neuroviscerali	- Porfobilinogeno urinario (test semiquantitativo)	- Acido delta-aminolevulinico (*) e - Porfobilinogeno urinario in Creatinina (test spettrofotometrico quantitativo)
Sintomi cutanei	---	- Porfirine urinarie (test spettrofotometrico quantitativo) - Porfirine fecali - Porfirine dei globuli rossi - Porfirine plasmatiche (spettrofotometria a fluorescenza diretta)

PORFIRIE CUTANEE (ICD-10 80.0)

Fattori Sintomi Cure

Comprendono, in ordine di prevalenza decrescente, la Porfiria Eritropoietica ereditaria ed Eritropoietica congenita

Fattori: derivano da un deficit enzimatico che causa l'iper-produzione di porfirine a livello epatico o del midollo osseo, le quali si accumulano nella cute.

*Queste informazioni sono destinate esclusivamente a fini di sensibilizzazione sulla malattia.
Nessuna delle informazioni contenute su questo opuscolo costituisce una consulenza medica individuale.
Si consiglia di consultare il proprio medico o altri operatori sanitari competenti.*

Sintomi: essendo le porfirine fototossiche, dopo un'esposizione alla luce, generano radicali citotossici che causano le manifestazioni cutanee (cute fragile, eruzioni bollose, dolore urente) sulle zone fotoesposte, che in alcuni casi possono insorgere in breve tempo.

Anche alcune porfirie acute come ad esempio la porfiria Variegata presentano manifestazioni cutanee. Nella la porfiria eritropoietica i pazienti sono a rischio di insufficienza epatica acuta.

Cure: il trattamento consiste nella somministrazione di un analogo dell'ormone stimolante l'attività dei melanociti in modo che durante l'esposizione alla luce solare venga prodotto un pigmento chiamato "eumelanina", che blocca la penetrazione della luce nelle cellule.

Al fine di ridurre i livelli di protoporfirina si può ricorrere a trasfusioni per ridurre eritropoiesi. Per ridurre il rischio di complicazioni epatiche può essere utile somministrare agenti sequestranti la bile, la colestiramina.

Tutele: La condizione di porfiria (anche se si ritiene di essere asintomatici) va segnalata al Medico competente per la Prevenzione e Protezione dai rischi e per Vigilanza Sanitaria sul Lavoro, al fine di evitare l'esposizione a fattori dai quali il portatore di porfiria va protetto e/o a mansioni - compiti a cui non è idoneo.

E' raccomandato di evitare di stare all'aperto o in luoghi con una luce intensa e di usare abiti e creme protettive al fine di ridurre i livelli di protoporfirina.

La fotosensibilità può avere un impatto importante sulla qualità della vita dei pazienti con EPP.

La porfiria eritropoietica è una malattia cronica la cui prognosi dipende dall'evoluzione della patologia epatica derivante dal fatto che la protoporfirina che si accumula e' una molecola lipofila escretata dal fegato. Ne consegue un aumentato rischio di colelitiasi con episodi ostruttivi e patologia epatica cronica che può evolvere in insufficienza epatica acuta.

PORFIRIA CUTANEA TARDA (ICD-10 80.1)

Fattori Sintomi Cure

Fattori: è causata a un deficit acquisito o ereditato nell'attività di decarbossilasi epatica dell'uroporfobilinogeno con **accumulo di porfirine nella cute.**

Sintomi: anche in questo caso si manifestano fragilità cutanea e vesciche, principalmente sulle parti del corpo esposte alla luce. La cute appare fotosensibile con eritema e rush cutanei ed edema. A livello cutaneo si possono sviluppare nel tempo aree iperpigmentate come anche ipopigmentate. Nei casi più gravi possono svilupparsi cicatrici atipiche ed irsutismo.

Le complicazioni epatiche sono frequenti nella porfiria cutanea tarda e si manifestano con steatosi e accumulo di ferro epatico. La cirrosi si presenta in circa il 35% dei pazienti e il carcinoma epatocellulare nel 7-24% (a seconda del grado di compromissione epatica e alla ingestione di alcolici) ed e' più frequente negli uomini di mezza età.

Cure: il trattamento prevede l'eliminazione del ferro tramite sedute successive di salassi

*Queste informazioni sono destinate esclusivamente a fini di sensibilizzazione sulla malattia.
Nessuna delle informazioni contenute su questo opuscolo costituisce una consulenza medica individuale.
Si consiglia di consultare il proprio medico o altri operatori sanitari competenti.*

terapeutici, riducendo progressivamente i livelli urinari e plasmatici delle porfirine ed anche quelli di ferritina, con successiva remissione dei sintomi cutanei.

I pazienti con porfiria cutanea tarda devono essere sottoposti a screening per l'infezione da epatite C e HIV. Essi devono anche essere valutati per il sovraccarico di ferro mediante la valutazione dei livelli di sideremia e ferritina, e capacità totale di legare il ferro. Nei casi in cui i risultati indicano un sovraccarico di ferro, va eseguito il test genetico per emocromatosi ereditaria.

Cloroquina o di idrossicloroquina a basso dosaggio (100-125 mg per via orale 2 volte/settimana) rimuovono l'eccesso di porfirine dal fegato e possibilmente da altri tessuti, aumentandone il tasso di escrezione considerando che dosi più alte possono causare un danno epatico transitorio e un peggioramento della porfiria.

Tutele: La condizione di porfiria (anche se si ritiene di essere asintomatici) va segnalata al Medico competente per la Prevenzione e Protezione dai rischi e per Vigilanza Sanitaria sul Lavoro, al fine di **evitare l'esposizione** a fattori dai quali il portatore di porfiria va protetto e/o a mansioni - compiti a cui non è idoneo.

E' raccomandato di evitare di stare all'aperto o in luoghi con una luce intensa e di usare abiti e creme protettive.

PORFIRIE ACUTE (ICD-10 80.2)

Fattori Sintomi Cure

Comprendono, in ordine di prevalenza decrescente, Porfiria acuta intermittente, Porfiria variegata, Coproporfiria ereditaria, Porfiria da deficit di acido delta-aminolevulinico deidratasi (molto rara)

Fattori: derivano dal malfunzionamento della PBG Deaminasi che causa l'iperproduzione e l'accumulo di un acido nucleico (ALA) che ha rilevante azione disregolativa e ossidativa epatocellulare con sintomi neurologici a carico di diversi organi fino all'attacco acuto. Questi attacchi vengono scatenati da fattori stressogeni (alimentari, farmacologici, ambientali).

Le crisi probabilmente derivano da numerosi fattori, quelli identificati comprendono: cambiamenti ormonali nelle donne, alcune categorie di farmaci, diete a basso contenuto calorico, a basso contenuto di carboidrati, alcol, esposizione a solventi organici, infezioni, stress (es. fatica, fretta, incidenti, infezioni, malattie, ricovero non protetto, chirurgia, parto ecc.). La gravidanza non è controindicata.

L'ipertensione acuta (che può sfociare nell'ipertensione cronica) è probabilmente uno dei principali fattori precipitanti. L'esposizione alla luce solare scatena i sintomi cutanei nella porfiria variegata e nella coproporfiria ereditaria, ma non nella porfiria acuta intermittente.

Sintomi: Nei soggetti eterozigoti, le manifestazioni cliniche delle porfirie acute sono raramente espresse prima della pubertà; dopo la pubertà le crisi acute sono espresse soltanto in circa il 2-4% dei soggetti. Molti pazienti hanno sperimentato sintomi anche quotidiani.

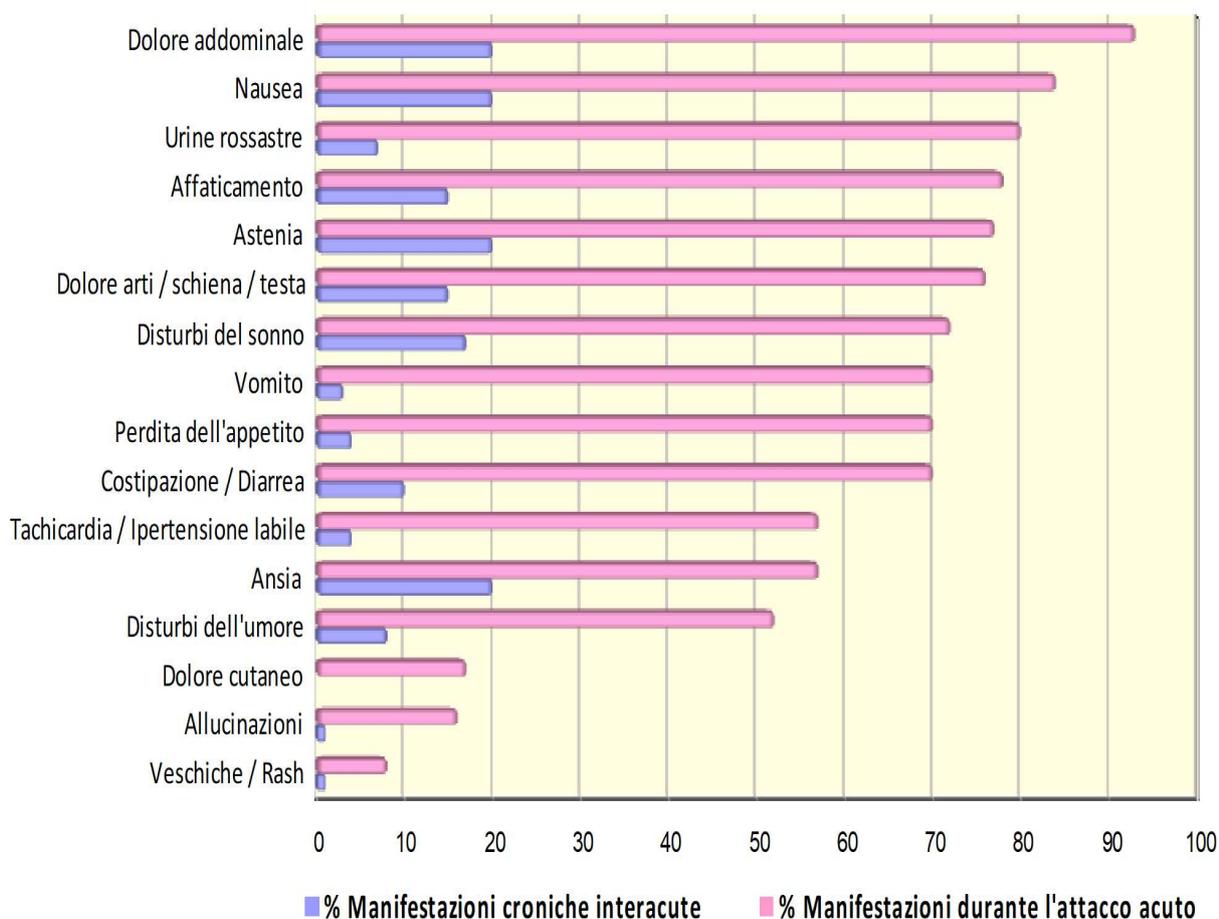
*Queste informazioni sono destinate esclusivamente a fini di sensibilizzazione sulla malattia.
Nessuna delle informazioni contenute su questo opuscolo costituisce una consulenza medica individuale.
Si consiglia di consultare il proprio medico o altri operatori sanitari competenti.*

Alcuni pazienti presentano **sintomi prolungati di minore intensità** (p. es., stitichezza, stanchezza, cefalea, dolori alla schiena o alle cosce, parestesie, tachicardia, dispnea, insonnia, depressione, ansia o altri disturbi dell'umore, convulsioni).

I sintomi tra un attacco e l'altro si verificano nella maggior parte dei pazienti cronici, con il dolore come sintomo più frequente.

Sintomi acuti e cronici riportati dai pazienti

“Studio EXPLORE: A Prospective, Multinational, Natural History Study of Patients with Acute Hepatic Porphryria with Recurrent Attacks” - Gouya, Ventura, Balwani e altri (2019)



Cure: il trattamento dell'attacco acuto va gestito esclusivamente in ambiente ospedaliero dotato di medicina d'urgenza. Il trattamento specifico per

- ridurre temporaneamente l'accumulo di ALA onde consentire all'organismo di smaltire il PBG in eccesso consiste in: **Glucosio al 5-10% (cronici, acuti) ; Normosang © (acuti)**
- riportare la PBG Deaminasi al normalità è il **Givlaari © (cronici)**.

Tra i farmaci trigger delle porfirie acute rientrano i barbiturici, gli idantoinici e altri farmaci

*Queste informazioni sono destinate esclusivamente a fini di sensibilizzazione sulla malattia.
Nessuna delle informazioni contenute su questo opuscolo costituisce una consulenza medica individuale.
Si consiglia di consultare il proprio medico o altri operatori sanitari competenti.*

antiepilettici, gli antibiotici sulfamidici, gli ormoni sessuali (progesterone e steroidi correlati), in particolare quelli che inducono l'acido delta-aminolevulinicosintetasi epatica e gli enzimi del citocromo P-450.

Prima dell'assunzione di farmaci si raccomanda di consultare un medico e di fare riferimento al motore di ricerca messo a punto dal Norwegian Porphyria Centre (NAPOS) in collaborazione con la British Porphyria Association (BPA) e l' European Porphyria Network (Epnnet).

<http://www.drugs-porphyrina.org/languages/UnitedKingdom/index.php>

Una dieta corretta è importante per tutti gli individui, indipendentemente dalla salute, e anche nel caso di persone con Porfiria si applicano i principi di un'alimentazione buona e ragionevole con una dieta varia ed equilibrata che fornisca tutti i nutrienti essenziali, evitando di essere in sovrappeso o sottopeso.

Gli attacchi possono essere provocati riducendo l'apporto calorico totale e vengono trattati anche con importanti apporti di Glucosio (> 5%) per endovena: in termini nutrizionali, però, questo non significa che i carboidrati siano particolarmente salutari per la Porfiria, ma solo che vanno adeguatamente inclusi nella dieta.

Chi consuma eccessivamente carboidrati – ad esempio zuccheri - nella speranza di prevenire un attacco acuto rischia ulteriori disturbi senza alcun beneficio dimostrato per la porfiria.

In passato erano abbastanza diffuse raccomandazioni ad evitare alcuni alimenti ritenuti come fattori di rischio acuto (es. cavoli e cavoletti di Bruxelles., uva rossa, aglio, aceto, arachidi, mandorle, mirtilli eccetera), ma non esistono in letteratura particolari riscontri clinici.

Tutele: La condizione di porfiria (anche se si ritiene di essere asintomatici) va segnalata al Medico competente per la Prevenzione e Protezione dai rischi e per Vigilanza Sanitaria sul Lavoro, al fine di **evitare l'esposizione** a fattori dai quali il portatore di porfiria va protetto e/o a mansioni - compiti a cui non è idoneo.

Esistono studi appositi relativi alle **gravi ripercussioni sulla Qualità della vita (QoL)** dei malati di porfiria epatica, a partire dalle limitazioni alimentari o ambientali, anche nei pazienti che riferiscono di essere asintomatici.

Le porfirie acute sono classificate dall'Organizzazione Mondiale della Sanità come seriamente **disabilitanti, quando attive.**

E' raccomandato di evitare Farmaci non sicuri per le AHP, Diete a basso contenuto calorico e/o a basso contenuto di carboidrati, Alcol, Esposizione a solventi organici, Infezioni, Stress (es. fatica, fretta, incidenti, infezioni, malattie)

Il ricovero, la chirurgia, il parto sono da affrontarsi con le debite cautele per la sempre possibile insorgenza di un attacco acuto di porfiria per lo stress come per la somministrazione di farmaci, con particolari indicazioni per gli anestetici secondo le **Linee Guida internazionali per l'anestesia** in inglese: https://www.orpha.net/data/patho/Ans/en/porphyria_EN.pdf

Il normale digiuno che avviene tra i pasti e durante la notte non è un problema e, inoltre, è

*Queste informazioni sono destinate esclusivamente a fini di sensibilizzazione sulla malattia.
Nessuna delle informazioni contenute su questo opuscolo costituisce una consulenza medica individuale.
Si consiglia di consultare il proprio medico o altri operatori sanitari competenti.*

generalmente salutare per il metabolismo corporeo. Tuttavia, un digiuno prolungato (maggiore di 24 ore) è rischioso.

Tra i preparativi per l'intervento chirurgico, quando il paziente è un portatore noto di una porfiria acuta, è opportuno predisporre un piano per l'apporto di calorie oltre ad assicurarsi in caso di bisogno l'eccesso tempestivo al farmaco salva vita.

Alcuni attacchi acuti si sono verificati in persone che hanno subito un intervento chirurgico e hanno digiunato per diversi giorni ad eccezione della soluzione EV.

Attacchi acuti: la maggior parte dei portatori della diversità genetica non sperimenta o sperimenta soltanto pochi attacchi durante la propria vita. Altri presentano sintomi ricorrenti fino ad attacchi di dolore addominale intermittenti e più o meno gravi.

Le crisi si sviluppano nell'arco di ore o giorni dall'evento scatenante e possono durare fino a diverse settimane e vanno trattate esclusivamente in ambiente ospedaliero con accessibilità ai servizi di medicina d'urgenza, riferendosi alle Linee Guida internazionali per l'urgenza:

- in italiano:
https://www.orpha.net/data/patho/Emg/Int/it/PorfiriaEpaticaAcuta_IT_it_EMG_ORPHA95_157.pdf
- in inglese:
https://www.orpha.net/data/patho/Pro/en/Emergency_AcuteHepaticPorphyria.pdf

I sintomi più frequenti negli attacchi acuti sono il dolore addominale e il vomito. Stipsi, spossatezza, irritabilità e insonnia precedono tipicamente la crisi.

Il dolore può essere lancinante ed è sproporzionato rispetto alla dolorabilità addominale o altri segni fisici. Non è presente un processo flogistico, l'addome non è teso e non sono presenti segni di peritonismo. Può svilupparsi una distensione intestinale dovuta a un ileo paralitico.

Spesso sono presenti disidratazione, con alterazione degli elettroliti (iponatriemia o ipomagnesiemia) ed eccesso di catecolamine, che possono essere responsabili anche di aritmie cardiache, tachicardia e/o ipertensione, irrequietezza.

Raramente le aritmie indotte dalle catecolamine causano morte improvvisa.

Possono essere coinvolti tutti i componenti del sistema nervoso periferico e centrale. Nelle crisi gravi e prolungate, è frequente la neuropatia motoria. La **debolezza muscolare** inizia solitamente dalle estremità, ma può interessare qualsiasi motoneurone o nervo cranico.

I fattori ormonali sono importanti. Le donne sono più predisposte alle crisi rispetto agli uomini.

Le urine presentano un colore rosso o rosso brunastro e, durante l'attacco, sono comunque positive alla ricerca semiquantitativa del porfobilinogeno.

Co-patologie e complicanze: l'ipertensione labile, con valori di pressione arteriosa transitoriamente elevati e spesso poco coercibile con antipertensivi, può causare **modificazioni vascolari progressive che, se non trattate, portano a un'ipertensione irreversibile.**

*Queste informazioni sono destinate esclusivamente a fini di sensibilizzazione sulla malattia.
Nessuna delle informazioni contenute su questo opuscolo costituisce una consulenza medica individuale.
Si consiglia di consultare il proprio medico o altri operatori sanitari competenti.*

La **malattia renale cronica** nella porfiria acuta è un processo multifattoriale.

Le **neuropatie motorie** in fase acuta, se non trattate, possono degenerare in tetraplegia.

La **protratta e reiterata esposizione al dolore acuto** - specialmente nei casi in cui diagnosi e/o trattamenti hanno atteso anni - può sfociare in forme di ansia reattiva.

È raccomandato un **adeguato follow up epatico e delle vie biliari** in relazione sia alla patologia rara sia ai diversi effetti collaterali o controindicazioni dei farmaci utilizzati a seconda dei casi (Glucosio, Normosang, Givlaari).

PORFIRIE

Servizi e prestazioni nel Lazio

Le prestazioni offerte dal Centro di riferimento regionale del Lazio presso gli Istituti Fisioterapici Ospitalieri sono:

Diagnostica	Follow up	Cure
Dosaggio semiquantitativo del PBG	Visita dermatologica	Impianto sottocutaneo di afamelanotide (Scenesse)
Dosaggio quantitativo delle Porfirine, del ALA e del PBG	Certificazione utile per l'esenzione	Salassi terapeutici
Analisi Molecolari di ricerca del difetto genetico	Certificazione per l'eventuale iter previdenziale Inps-Asl	Infusione di Glucosio ad hoc o di routine
Analisi ematiche e copro-urinarie di routine		Infusione di Normosang <u>non in urgenza medica</u>
Ecografia e Radiologia di routine		Somministrazione di Givlaari

L'attacco acuto di porfiria non è trattato presso il Centro, in quanto è un'urgenza medica metabolica da trattare in pronto soccorso che disponga di un servizio di rianimazione.

Con prot. 685071-2019 la **Direzione regionale Salute e Integrazione Sociosanitaria del Lazio**, Area Rete Ospedaliera e Area Farmaci,

1. ha determinato la **dotazione del Farmaco di emergenza Normosang** per il trattamento delle manifestazioni acute della malattia rara "Porfiria" presso
 - P.O. Belcolle di Viterbo (ASL Viterbo e Rieti)
 - P.O. S.M. Goretti di Latina (ASL Latina e Frosinone)
 - Policlinico Gemelli di Roma (ASL RM 1, 4 e 5) che ha già gestito decine di episodi acuti
 - P.O. S.Eugenio di Roma (ASL RM 2, 3 e 6)
2. ha indicato ai pronti soccorsi di dover **preventivamente effettuare le analisi** indispensabili per monitorare i markers di un eventuale attacco acuto

*Queste informazioni sono destinate esclusivamente a fini di sensibilizzazione sulla malattia.
Nessuna delle informazioni contenute su questo opuscolo costituisce una consulenza medica individuale.
Si consiglia di consultare il proprio medico o altri operatori sanitari competenti.*

3. ha confermato presso il Centro gli Istituti Fisioterapici Ospitalieri il 'servizio attivo' di **'consulenza telefonica diurna' per i pazienti**
4. ha istituito presso gli Istituti Fisioterapici Ospitalieri anche un **servizio di 'pronta disponibilità telefonica notturna e festiva'** per i pronti soccorsi richiedenti.

Con prot. 160033-2019 la **ASL RM1 Distretto III** della Regione Lazio ha riconosciuto che:

"in caso di acuzie l'ambulanza dell'ARES 118 non è tenuta a trasportare il paziente ad uno specifico presidio ospedaliero, ma a quello più vicino, si consiglia al paziente di utilizzare una **ambulanza privata** per cui potrà successivamente chiedere il rimborso allo scrivente Distretto."

A mero titolo esemplificativo per sottolineare l'importanza di rivolgersi ad un pronto soccorso con tempestività, si riportano alcune indicazioni delle su dette Linee Guida di Orphanet - a cui si raccomanda di fare riferimento: "dal momento in cui viene **posta la diagnosi, senza attendere il risultato dei dosaggi urinari di ALA e di PBG, è opportuno predisporre, già al pronto soccorso, una terapia sintomatica** e verificare l'assenza di complicazioni neurologiche.

Terapia sintomatica

- Presa in carico del dolore: analgesico morfino
- Presa in carico dell'ansia: neurolettico sedativo
- In caso di vomito: antagonista dei recettori 5HT3
- Terapia reidratante e correzione degli squilibri elettrolitici, in particolare in caso di iponatriemia
- Presa in carico dell'eventuale ipertensione labile e/o neuropatie

Terapia eziopatogenetica

- Introdurre un apporto significativo di carboidrati: infusione Glucosio 5-10%, 300-400 g/24 ore, associata a insulina, con i livelli sierici di elettroliti sotto stretto controllo.
- Terapia con l'arginato di eme, sentito il parere esperto di un centro di riferimento per la porfiria - Arginato di eme: 3-4 mg/kg/die per 4 giorni, con infusioni endovenose al riparo della luce."

*Queste informazioni sono destinate esclusivamente a fini di sensibilizzazione sulla malattia.
Nessuna delle informazioni contenute su questo opuscolo costituisce una consulenza medica individuale.
Si consiglia di consultare il proprio medico o altri operatori sanitari competenti.*