



:: Porfirie skórne

Ten dokument jest tłumaczeniem francuskich zaleceń napisanych przez Profesora Jean-Charles Deybach i Dr Herve Puy, zredagowanych i opublikowanych przez Orphanet w 2007 roku.

Niektóre wymienione procedury, głównie wymienione leki, mogą nie być dostępne w kraju, w którym praktykujesz.

Sprawdź także przewodnik postępowania w ostrych porfiriach wątrobowych w trakcie przełomu nerwowo-trzewnego

Synonimy:

Porfirie, w przebiegu których powstają pęcherze:

- 1- porfiria skórna, sporadyczna lub rodzinna
- 2- porfiria mieszana
- 3- dziedziczna koproporfiria

Choroba Gunthera lub wrodzona porfiria erytropoetyczna

Porfiria wrażliwa na światło: porfiria erytropoetyczna

Definicja:

Porfirie to monogenowe autosomalne choroby genetyczne, spowodowane niedoborem enzymów metabolizujących hem.

Porfirie skórne charakteryzują się występowaniem specyficznych zmian na częściach ciała narażonych na działanie promieni słonecznych (fotodermatoza). Wyróżniono dwie grupy porfirii skórnych: pęcherzowe i erytropoetyczne, które są głównie wrażliwe na działanie promieni słonecznych.

Dodatkowe informacje:

[Przeczytaj abstrakt w Orphanecie](#)

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=EN&Expert=738

Zalecenia dla pracowników pogotowia ratunkowego

Wezwanie do pacjenta cierpiącego na porfirię skórą

Synonimy

- ▶ porfiria wrażliwa na światło słoneczne

Etiologia

- ▶ Niedobór enzymu zaangażowanego w syntezę hemu

Szczególne zagrożenia w nagłych wypadkach

- ▶ kolka wątrobowa, niewydolność wątroby
- ▶ hemoliza (choroba Gunthera)
- ▶ pęknięcie pęcherzy, ból skóry, nadwrażliwość na światło słoneczne, wtórne infekcje skóry
- ▶ spontaniczne złamania

Leki najczęściej stosowane przy długotrwałym leczeniu

- ▶ beta-karoten
- ▶ środki antyseptyczne stosowane w chorobach skóry
- ▶ transfuzje krwi
- ▶ leki immunosupresyjne (pacjenci po transplantacji: szpiku, wątroby)

Powikłania

- należy uważać na ekspozycję na promieniowanie słoneczne
- czynniki wyzwalające i przeciwwskazane: leki, alkohol, estrogeny, leki porfiryneogenne
- należy uważać na: w zależności od źródła (oficjalne strony internetowe) listy autoryzowanych, niepewnych i przeciwwskazanych środków medycznych nie są identyczne

Specjalna opieka medyczna przed hospitalizacją

- ▶ brak innego ryzyka poza hematologicznym i wątrobowym
- ▶ przeciwwskazane: barbiturany, etomidat, ketamina, sulfonamidy, leki wywołujące nadwrażliwość na światło...
- ▶ leki: morfina, fentanyl, midazolam, sukcylocholina, vekuronium, atrakuronium...
- ▶ niezbędna jest ochrona przed słońcem, minimalizowanie ryzyka mikrourazów, ostrożna aseptyka, należy unikać dostępu żylnego w częściach ciała narażonych na działanie promieni słonecznych
- ▶ orientacja: gdzie znajduje się oddział intensywnej terapii jeśli podejrzewa się atak porfirii wątrobowej
- ▶ brak specyficznego leczenia przed hospitalizacją

Dodatkowe informacje

- ▶ <http://www.porfiria.com.pl>
- ▶ www.orpha.net
- ▶ <http://www.porphyrria-europe.com/>

Zalecenia dla szpitalnych oddziałów ratunkowych

Sytuacje nagłe

1. Postępowanie doraźne

▶ Ocena stanu klinicznego

- kryteria dermatologiczne
- powikłania wątrobowe (porfiria skórna, protoporfiria erytropoetyczna)
- powikłania hemolityczne (choroba Gunthera)

▶ Badania

- kliniczne badanie dermatologiczne
- stężenie porfiryny we krwi, moczu i kale
- badania krwi
- badania pod kątem funkcji wątroby (cholestaza, rozpad komórek)
- badanie stężenia żelaza
- Wyeliminowanie czynników wyzwalających: alkohol, estrogeny, leki porfiryńogenne (lista na <http://www.porphyria-europe.com>), wirusowe zapalenie wątroby (HBV, HCV), HIV, podwyższony poziom żelaza

2. Postępowanie terapeutyczne

Zaostrzenie porfirii skórnej nie zawsze wymaga hospitalizacji jeśli nie występują powikłania wątrobowe i/lub hemolityczne.

▶ Porfirie skórne (Załącznik: zdjęcie 1):

- Należy unikać mikrourazów i przedłużonej ekspozycji na słońce
- Rygorystyczna aseptyka skórna
- Transfuzje czerwonych krwinek i/lub
- Splenektomia jeżeli występują epizody hemolityczne

▶ Choroba Gunthera (Załącznik: zdjęcie 2):

- Należy unikać mikrourazów i przedłużonej ekspozycji na słońce
- Rygorystyczna aseptyka skórna
- Transfuzje czerwonych krwinek i/lub
- Splenektomia jeżeli występują epizody hemolityczne

▶ Protoporfiria erytropoetyczna

- Należy unikać przedłużonej ekspozycji na słońce
- Jeżeli pojawią się objawy powikłań wątrobowych przenieść pacjenta na oddział intensywnej terapii

- Transplantacja wątroby jest rozwiązaniem ostatecznym i wykorzystywana jest przy nieodwracalnych zmianach w wątrobie.

Interakcje z lekami

- ▶ W porfiriach skórnych i wątrobowych (porfiria skórna, dziedziczna korpoporfiria, porfiria mieszana) czynnikami wyzwalającymi są często alkohol lub leki, które w wątrobie ulegają procesowi przemiany przez cytochrom P450 (barbiturany, alfonamidy, estrogeny, progesteron..)
- ▶ Lista autoryzowanych niepewnych i przeciwwskazanych leków jest dostępna na <http://www.porphyrria-europe.com>
- ▶ Choroba Gunthera i protoporfiria erytropoetyczna
 - Lista leków porfiryngennych nie jest przydatna
 - Należy unikać czynników wywołujących nadwrażliwość na światło


Anestezja

- ▶ **Porfiria skórna, dziedziczna korpoporfiria, porfiria mieszana**
 - **W stanach zagrożenia życia:** należy zastosować **propofol** w połączeniu z opiatem
 - **Znieczulenie ogólne:** anestezjolog powinien we wszystkich przypadkach skontaktować się z wyspecjalizowanym ośrodkiem
 - **Znieczulenie zewnątrzoponowe:** zalecana jest **bupiwakaina**
 - **Znieczulenie powierzchniowe:** **bupiwakaina i krem znieczulający miejscowo**
 - **Znieczulenie stosowane w stomatologii:** **Articaine + epinefryna** jest zalecana **u zdrowych nosicieli** lub **pacjentów z długotrwałą remisją**. Następnego dnia trzeba pobrać próbkę moczu z pierwszej mikcji i wysłać do specjalistycznego ośrodka. Jednakże wszystkie przewlekłe przypadki (nawracające ostre ataki) powinny zostać przedyskutowane z lekarzem ze specjalistycznego ośrodka.
- ▶ **Hemoliza (choroba Gunthera)**
 - Brak specjalnych przeciwwskazań
- ▶ **Protoporfiria erytropoetyczna**
 - Może być niezbędne używanie **filtrów blokujących dostęp** światła o pewnej długości fali przy użyciu światła w sali operacyjnej by uniknąć powstania poważnych obrażeń

Dodatkowe działania terapeutyczne i hospitalizacja

- ▶ Należy używać kremów z wysokim filtrem (faktor 50+) by unikać podrażnień lub powikłań
- ▶ Zwiększona higiena rąk i wyeksponowanych części ciała (antyseptyki)
- ▶ Leczenie infekcji i/lub zapaleń
- ▶ Eliminacja czynników wyzwalających (alkohol, leki..)
- ▶ Rodzina powinna zostać poinformowana o sytuacji podczas badań przesiewowych i dostać dane kontaktowe do ośrodka eksperckiego, w którym przynajmniej raz powinna odbyć konsultacje

Dawstwo organów

 Pomimo niewielu doniesień w literaturze, **nie jest zalecane by proponować donację organów** przy tych chorobach, ponieważ dotyczą one wątroby i tkanki krwiotwórczej.

Bibliografia

- ▶ Badminton MN, Elder GH. Management of acute and cutaneous porphyrias. *Int J Clin Pract.* 2002 May;546(4):272-8.
- ▶ www.porphyria-europe.com : site européen dédié aux malades porphyriques et aux médecins les prenant en charge. *Orphanet Letter* 2004.
- ▶ Deybach JC, Puy H. The Porphyrias. *Conn's Current Therapy*, 56th edn, section 6, chapter 122 ; Raker RE, Bope ET editors ; WB Saunders Company Elseviere USA, 2004, 494-500.
- ▶ Normann Y, Puy H. Les porphyries héréditaires humaines. Pierre Godeau - J.C. Piette - Serge Herson. *Le Traité de Médecine* 4ème édition, Médecine-Sciences, Flammarion, 2004, vol.1, chapitre 45, pp 252-266.
- ▶ Sandberg S, Elder GH. Diagnosing acute porphyrias. *Clin Chem.* 2004 May;50(5):803-5.
- ▶ Deybach JC, Puy H. Porphyrias. *Clinical Gastroenterology and Hepatology*, Part 2. chapter 116 ; Fennerty, Hawkey, Bosch, Rex and Van Dam Editors ; Elsevier Science, 2005, 2747, pp 865-872.
- ▶ 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 editors, 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

Dodatek

Zdjęcie 1: Porfirie skórna

Zdjęcie 2: choroba Gunthera

Te zalecenia zostały przygotowane we współpracy z: Profesorem Jean-Charles DEYBACH - Doktorem Hervé PUY Centre de référence pour les porphyries - Centre français des porphyries - Service de Biochimie et Génétique moléculaire - Hôpital Louis Mourier – Colombes, oraz Doktorem Gilles Bagou - Doctor Gaële Comte - SAMU-69 Lyon

Completion date: 6 listopada 2010

Translation : Orphanet Poland

Date of translation: luty 2014