



:: Porfírias cutâneas

Sinónimos:

Porfírias bolhosas:

- 1- Porfírias cutâneas (esporádicas ou familiares);
- 2- Porfíria Variegata;
- 3- Coproporfíria Hereditária

Doença de Günther ou Porfíria Eritropoiética Congénita

Porfíria Fotossensível: Porfíria Eritropoiética

Definição:

As porfírias são doenças metabólicas monogénicas e autossómicas, caracterizadas por défices da atividade das enzimas envolvidas na biossíntese do heme.

As porfírias cutâneas caracterizam-se por afeções cutâneas específicas limitadas nas zonas expostas ao sol (fotodermatoses). Há dois grupos de porfírias cutâneas: as **porfírias bolhosas** e a **protoporfíria eritropoiética** cuja manifestação principal é a fotossensibilidade.

Para mais informações:

[Ver o sumário da Orphanet](#)

Menu

Recomendações de cuidados pré-hospitalares de urgência

Recomendações para os serviços de urgência hospitalares

situações de urgência e recomendações

interações medicamentosas

anestesia

medidas terapêuticas adicionais e hospitalização

doação de órgãos

bibliografia

anexos

Recomendações de cuidados pré-hospitalares de urgência Respeitante a portador de porfíria cutânea

Fazer o download das recomendações de cuidados pré-hospitalares de urgência no formato pdf (clique com o botão direito do rato)

Sinónimos

- Fotodermatoses porfíricas: porfíria bolhosa, porfíria fotossensível, doença de Günther

Etiologia

- Défice de uma enzima que intervém na síntese do heme

Situações de urgência

- cólica hepática, insuficiência hepatocelular
- hemólise (doença de Günther)
- erupções bolhosas, dores cutâneas, fotossensibilidade solar, infeções cutâneas secundárias
- fraturas espontâneas

Tratamentos frequentemente prescritos a longo prazo

- beta-caroteno
- antisséptico cutâneo
- transfusões
- imunossuppressores (doente transplantado: medula óssea, fígado)

Complicações

- evitar a exposição solar (contraindicada) e traumatismos, mesmo mínimos
- fatores desencadeantes e medicamentos contraindicados: álcool, estrogénios, medicamentos porfirinogénicos
- segundo as fontes (sítios oficiais na 'internet'), as listas de medicamentos autorizados, incertos ou contraindicados podem variar

Particularidades dos cuidados médicos pré-hospitalares

- não constitui urgência vital, face ao risco hematológico ou hepático
- contraindicações: barbitúricos, etomidato, cetamina, sulfamidas, fotossensibilizantes...
- medicamentos autorizados: morfina, fentanil, midazolam, succinilcolina, vecurónio, atracúrio...
- proteção solar imperativa, limitação dos microtraumatismos, assepsia cuidadosa, evitar a abordagem vascular em zona exposta à luz
- orientações: cuidados intensivos em caso de suspeita de envolvimento hepatocelular
- ausência de tratamento específico, antes da hospitalização

Para mais informações

www.orpha.net

www.porphyrria-europe.com

www.drugs-porphyrria.org

Recomendações para os serviços de urgência hospitalares

Situações de urgência e recomendações

Medidas de diagnóstico em urgência:

- **Avaliação da gravidade**
 - critérios dermatológicos (infecção secundária local)
 - complicações hepáticas (porfírias cutâneas, protoporfíria eritropoiética)
 - complicações hemolíticas (doença de Günther)
- **Exploração na urgência**
 - exames clínicos dermatológicos
 - doseamento das porfirinas no sangue, na urina e fezes, a enviar para hospital de referência (informação prévia sob modo de colheita e transporte)
 - hemograma completo
 - estudo hepático completo (enzimas de colestase e de citólise)
 - estudo da cinética do ferro
 - eliminar os fatores desencadeantes: álcool, estrogénios, medicamentos porfirinogénicos (lista em www.porphyria-europe.com e www.drugs-porphyria.org), hepatites (HBV, HCV), VIH, tratamento da sobrecarga de ferro

Medidas terapêuticas imediatas:

As fotodermatoses porfíricas não necessitam obrigatoriamente de hospitalização na ausência de complicações hepáticas e/ou hemolíticas.

- **Porfírias cutâneas (Anexos: fig.1):**
 - Evitar os microtraumatismos e a exposição prolongada ao sol
 - Tratar patologias infecciosas intercorrentes
 - Eliminar fatores desencadeantes (álcool, medicamentos, ...)
- **Doença de Günther (Anexos: fig.2):**
 - Evitar os microtraumatismos e a exposição prolongada ao sol
 - Assepsia cutânea rigorosa
 - Transfusões de concentrados globulares e/ou
 - Esplenectomia se os episódios hemolíticos o justificarem.
- **Protoporfíria eritropoiética:**
 - Evitar a exposição prolongada ao sol
 - Perante sinais de doença hepática avaliação em colaboração com unidade diferenciada em Hepatologia, e contacto com Unidade de Cuidados Intensivos, se evolução adversa para falência hepática.
 - A transplantação hepática pode ser indicada em raros casos de evolução para insuficiência hepática.

Interações medicamentosas

- **As porfírias cutâneas hepáticas (PC, PV, CH)** são frequentemente precipitadas pelo álcool e pela administração de medicamentos que, para serem metabolizados, necessitam de uma indução hepática de certos citocromos P450 (barbitúricos sulfamidas, estroprogestativos,...).
- A **lista dos medicamentos autorizados, incertos ou contraindicados está disponível em www.porphyria-europe.com e www.drugs-porphyria.org**
- **Doença de Günther e protoporfíria eritropoiética** (porfírias eritropoiéticas e não hepáticas)
 - uma lista de medicamentos porfirinogénicos não é útil
 - evitar os fármacos fotossensibilizantes

Anestesia

Quando um doente com porfíria vai ser sujeito a uma intervenção, o anestesiologista deve avaliar a situação caso a caso e entrar em contacto com centro de referência se necessário.

- **Porfírias cutâneas hepáticas bolhosas (PC, PV, CH)**
 - **Em situação de urgência vital: utilizar o PROPOFOL®** em associação a um opiáceo
 - **Anestesia geral: em todos os casos,** o médico anestesiologista deve **entrar em contacto com um centro de referência**
 - **Epidural / raquianestesia: Bupivacaína (Marcaína®)** autorizada
 - **Anestesia cutânea de superfície: Bupivacaína (Marcaína®) e creme EMLA®** autorizada
 - **Anestesia dentária: a utilização da articaína e adrenalina (Artinibsa®)** está autorizada **no portador são ou no doente em remissão longa.**
Um controlo urinário será realizado no dia seguinte à intervenção, com o envio do frasco da primeira urina da manhã ao local de referência. Quando de um doente crónico (crises agudas recorrentes) convém entrar em contacto com um médico de centro.
- **Doença de Günther**
 - **Sem contraindicações particulares**
- **Protoporfíria eritropoiética**
 - Avaliar a necessidade do bloco se apetrechar com **filtros que bloqueiem a emissão de luz** pelas lâmpadas de certos comprimentos de onda, de modo a evitar o aparecimento de lesões graves

Medidas complementares e hospitalização

- **Utilizar cremes 'ecrã total' (fator 50+)** para evitar agravamento ou complicações
- **Higiene reforçada das mãos e das partes do corpo expostas à luz (antisepsia)**
- **Cuidados dos episódios infecciosos e/ou inflamatórios**

- Evitar os fatores desencadeantes (medicamentos, álcool, ...)
- A família deve ser informada e sensibilizada durante o rastreio e devem ser fornecidas os contactos de um centro de referência, onde é desejável que a família seja referenciada.

Doação de órgãos

Apesar dos poucos dados publicados, tratando-se de patologias hepáticas e/ou eritropoiéticas, **não é aconselhável propor uma doação de órgãos destes doentes.**

Bibliografia

Badminton MN, Elder GH. Management of acute and cutaneous porphyrias. *Int J Clin Pract.* 2002 May;546(4):272-8.

www.porphyrria-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 ; Rakel 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.

Anexos



Figura 1. Porfíria cutânea



Figura 2: Doença de Günther:

Estas orientações foram preparadas em colaboração com o Professor Jean-Charles DEYBACH - Doctor Hervé PUY Centre de référence pour les porphyries - Centre français des porphyries – Colombes, e Doctor Gilles Bagou - Doctor Gaële Comte - SAMU-69 Lyon

Última atualização : 10 de Julho 2007

Estas orientações de emergência foram traduzidas com o apoio da Alexion.

