

## PROTOPORFIRIA ERITROPOIETICA (EPP)

### Titoli

1. Cos'è la Protoporfiria Eritropoietica?
2. Cosa causa l'EPP?
3. Come si eredita l'EPP?
4. I miei figli erediteranno l'EPP?
5. Quali sono i sintomi dell'EPP?
6. Come si manifesta l'EPP?
7. Come viene diagnosticata l'EPP?
8. Esiste una cura per l'EPP?
9. Come può essere trattata l'EPP?
10. Cosa posso fare?
11. Alcuni farmaci possono peggiorare l'EPP?
12. Dove posso ottenere maggiori informazioni riguardanti l'EPP?
13. Organizzazioni specializzate in EPP
14. Organizzazioni che si occupano di tutte le forme di Porfiria

### » 1. Cos'è la Protoporfiria Eritropoietica?

La Protoporfiria Eritropoietica (EPP) è una tipologia di Porfiria ereditaria e rara, descritta per la prima volta nel 1960, colpisce 1 persona su 150 000 nella popolazione dell'Europa occidentale. Nell'EPP c'è un accumulo di una particolare porfirina chiamata **protoporfirina** che viene prodotta in eccesso dal midollo osseo. La protoporfirina si accumula nel corpo, particolarmente nei globuli rossi, nel fegato e nella pelle che diventa sensibile alla luce.

### » 2. Cosa causa l'EPP?

Solitamente nell'EPP c'è la carenza di un enzima (una proteina che aiuta a trasformare una sostanza chimica in un'altra), chiamato ferrochelatasi (FECH), che aggiunge il ferro alla protoporfirina per creare l'eme. Il risultato della carenza di questo enzima è un aumento dei livelli di protoporfirina nel sangue. Nel momento in cui il sangue passa attraverso la pelle, la protoporfirina assorbe l'energia della luce solare. Questo scatena una reazione chimica che può danneggiare lievemente i tessuti circostanti. Le terminazioni nervose della pelle interpretano questo come prurito o bruciore, e se i vasi sanguigni sono affetti, possono ledersi lievemente provocando una tumefazione. La luce che la protoporfirina assorbe è differente da quella che provoca una normale scottatura solare. La scottatura solare è causata da una lunghezza d'onda più corta della luce ultravioletta (UVB), ma nell'EPP la pelle è sensibile ad una lunghezza d'onda più lunga (UVA) e alla luce visibile. Le lunghezze d'onda della luce che causano le reazioni della pelle nell'EPP, a differenza di quella che causano la scottatura solare, possono passare attraverso i vetri delle finestre.

### » 3. Come si eredita l'EPP?

Ogni persona possiede due geni di ferrochelatasi in ogni cellula del corpo (uno ereditato dalla madre e uno dal padre). In oltre il 90% delle famiglie, l'EPP deriva da individui affetti che hanno ereditato da un genitore un gene con una grave deficienza dell'enzima ferrochelatasi e dall'altro genitore un gene con una più leggera deficienza dello stesso enzima. Questo gene con minor deficienza (chiamata "weak FECH gene" ossia il gene ferrochelatasi debole) è abbastanza comune nel Nord Europa, essendo presente in circa il 10% della popolazione, ma di per se stesso normalmente non causa EPP persino quando è presente in entrambe le copie dei geni. Questo spiega la motivazione per cui, sebbene l'EPP sia ereditaria, non sempre nella famiglia sono presenti altri soggetti con questa malattia.

### » 4. I miei figli erediteranno l'EPP?

Per rispondere a questa domanda, sarebbe meglio che ti rivolgessi ad un esperto di genetica o ad uno specialista di porfirie ed è possibile che tu e il tuo partner abbiate bisogno di eseguire un test genetico. Per la maggior parte delle persone affette dall'EPP, il rischio che i loro figli riscontrino la stessa malattia si verifica se il proprio partner è portatore del gene debole di ferrochelatasi (vedere paragrafo 3). Nove partner su dieci non hanno il gene debole di ferrochelatasi, quindi per coppie di questo genere il rischio di avere un bambino con l'EPP è molto basso, meno di 1 su 100. Al contrario, se il partner ha il gene debole di ferrochelatasi, il rischio aumenta ad 1 caso su 4. Per il 5% delle famiglie, l'ereditarietà è assai complicata, ma può essere verificata effettuando un test genetico.

### » 5. Quali sono i sintomi dell'EPP?

L'esposizione della pelle al sole provoca bruciore, prurito o bruciate, e può essere associata a rossore e gonfiore. Solitamente queste reazioni si hanno dopo pochi minuti di esposizione diretta al sole. Spesso questi effetti possono durare ore o giorni prima di sparire completamente e in questo periodo la pelle può risultare essere più sensibile agli estremi di temperatura. La luce può non essere diretta: tali sintomi possono anche essere causati dal riflesso della luce sull'acqua, sulla neve, sulla sabbia, attraverso i vetri delle finestre di casa o della macchina. Solitamente l'EPP inizia fin dall'infanzia, e colpisce in egual misura maschi e femmine. I neonati possono piangere e gridare dopo esser stati esposti al sole, i bambini più grandi potrebbero lamentare bruciore, agitando le mani nell'aria o mettendole sotto l'acqua per cercare di alleviare il dolore. Una piccola percentuale di persone affette dall'EPP può sviluppare disturbi al fegato. Fortunatamente questo è raro.

### » 6. Come si manifesta l'EPP?

Malgrado gravi malesseri potrebbero non presentarsi cambiamenti visibili sulla pelle, sebbene alcune volte la pelle può presentare arrossamenti e gonfiore. Con il passare del tempo e dopo ripetute esposizioni al sole, alcune persone sviluppano una debolezza della pelle sulle articolazioni, piccole ferite sulle guance, sul naso e sul dorso delle mani. Tuttavia le manifestazioni cutanee di questa malattia variano da un individuo all'altro.

### ➤7. Come viene diagnosticata l'EPP?

La diagnosi viene eseguita da un medico e confermata dall'esame del sangue. Da quest'ultimo si può notare la quantità di protoporfirina presente in esso. Alcuni medici potrebbero richiedere anche un esame delle feci per misurare il livello di protoporfirina. I test delle urine non sono rilevanti per questa condizione a meno che non si voglia di escludere altri tipi di Porfiria.

Sebbene sia improbabile sviluppare problematiche epatiche, come una complicazione dell'EPP, il vostro medico dovrebbe monitorare il corretto funzionamento del fegato, sottoponendovi ad esami del sangue annuali e/o ecografia del fegato. Se si percepisce un peggioramento della funzione del fegato il vostro dottore provvederà a darvi consigli specifici riguardo alle cure da effettuare per arrestare o invertire il processo.

Il vostro medico dovrebbe anche misurarvi l'emoglobina, visto che è assai comune per una persona affetta da EPP essere lievemente anemica (bassa emoglobina legata a una bassa quantità di ferro). Tuttavia, non c'è sempre bisogno di integrare con una cura di ferro, da prendere per via orale, anche perché quando i valori dell'emoglobina sono estremamente bassi, la cura risulta inefficace. La cura di ferro è richiesta solo per coloro che ne hanno carenza per altri fattori.

[Back to top](#)

### ➤8. Esiste una cura per l'EPP?

Al momento non esiste cura per l'EPP.

### ➤9. Come può essere trattata l'EPP?

L'obiettivo della maggior parte dei trattamenti è di dare alla vostra pelle una protezione extra dai raggi del sole, in modo che voi possiate tollerare meglio la luce.

Le cure mediche per l'EPP includono:

- **Beta-carotene:** deriva dalla sostanza chimica che conferisce il colore arancione alle carote, alcune persone affette da EPP trovano giovamento nel prendere capsule di beta-carotene. Le capsule prese dietro prescrizione medica, vengono assunte per bocca e di solito danno alla pelle un lieve colore aranciato. Questo medicinale è considerato innocuo ma può occasionalmente portare lievi disturbi di stomaco.
- **Antistaminici:** queste compresse o sciroppo, potrebbe giovare a coloro che riportano maggiori problemi di gonfiore.
- **Fototerapia:** le terapie UVB a banda stretta e PUVA sono cure speciali a raggi ultravioletti, usate comunemente nei dipartimenti di dermatologia. Esse comportano una prudente esposizione alla luce artificiale ultravioletta, solitamente per tre volte a settimana, per circa cinque settimane durante la primavera, per permettere alla pelle di scurirsi e di abbronzarsi lievemente. Questo porta ad una protezione naturale della pelle e migliora la tolleranza all'esposizione al sole.
- I trattamenti sviluppati e validati, includono l'uso di L-Acetil-Cisteina, MSH (melanotan) e diidrossiacetone .

E' necessario consultare il medico regolarmente, almeno una volta l'anno, per effettuare esami del sangue e verificare se il fegato ha subito dei danni provocati dalle protoporfirine. Anche se casi di danneggiamento al fegato sono rari, è importante intervenire in tempo.

### ➤10. Cosa posso fare?

E' ragionevole evitare inutili esposizioni al sole. Altri provvedimenti utili prevedono di indossare abiti di protezione e l'uso di specifiche protezioni solari.

- **Abbigliamento:** adottare semplici misure di precauzione come indossare vestiti attillati, maniche lunghe, indossare cappelli (meglio se a tesa larga), preferire le scarpe piuttosto che i sandali e usare i guanti soprattutto durante la guida.
- **Protezioni solari:** visto che l'EPP è caratterizzata da un'eccessiva sensibilità alla luce visibile, le protezioni solari convenzionali che proteggono dagli ultravioletti (in particolare dagli UVB) non sono efficaci. Al contrario le protezioni solari riflettenti composte da biossido di titanio o ossido di zinco proteggono sia dagli UVA che dagli UVB, e sono più efficaci anche contro la luce visibile.

Ecco alcuni esempi di protezioni solari riflettenti disponibili su prescrizione in farmacia :

- |                                 |  |
|---------------------------------|--|
| - Ambre Solaire® lozione SPF 60 | - RoC total Sunblock® lozione solare completa SPF 25 |
| - Delph® lozione SPF25          | - Sunsese® Ultra SPF 60                              |
| - Delph® lozione SPF 30         | - Uvistat® crema SPF 22                              |
| - E45 Sun® lozione solare SPF25 | - Ultrablock® crema SPF30                            |
| - E45 Sun® lozione solare SPF50 |  |

### ➤11. Alcuni farmaci possono peggiorare l'EPP?

L' EPP è un tipo di Porfiria Eritropoietica che differisce dalle Porfirie epatiche acute che possono peggiorare dopo l'uso di alcuni farmaci. **L' EPP non può peggiorare con i farmaci riportati qui sopra.** Tuttavia, a meno che la persona non sia allergica ad un medicinale per qualsiasi altro motivo, le persone affette dall'EPP non hanno restrizioni nell'adottare le cure mediche richieste dal loro stato di salute.

### ➤12. Dove posso ottenere maggiori informazioni riguardanti l'EPP?

Considerata la rarità di questa malattia, la maggior parte dei professionisti ha poca esperienza riguardo a tale condizione. Tuttavia, i dermatologi vedono molte persone affette dall'EPP, e se sono poco esperti su questo problema possono consigliarvi ad un loro collega particolarmente esperto oppure ad un **centro specializzato in porfiria per un'indagine più approfondita e una diagnosi**.

Il contenuto di questo sito si basa sul consenso da parte dell'EPNET. Sebbene esistano numerose fonti di informazione, la maggior parte delle quali si trovano su internet, esse potrebbero non essere state convalidate da specialisti di porfiria. Molte presentano nel dettaglio tutte le possibili forme di porfiria che si possono riscontrare, sebbene siano poche quelle specializzate solo in EPP.

---

### » 13. Organizzazioni specializzate in EPP

Erythropoietic Protoporphyrin Research and Education Fund (EPPREF)  
[www.brighamandwomens.org/eppref](http://www.brighamandwomens.org/eppref)

Netherlands EPP Foundation  
[www.epp.info](http://www.epp.info)

---

### » 14. Organizzazioni che si occupano di tutte le forme di porfiria

**Fonti specializzate su internet su ogni tipologia di Porfiria**

Date of last update: September 2008

[Back to top](#)

[✉ Contact us](#)