

INTRODUZIONE ALLA PORFIRIA

Titoli

1. Cosa sono le porfirie e come si differenziano?
2. Come mai vengono chiamate porfirie?
3. Perché sono così importanti le porfirine?
4. Come mai le porfirine e i precursori causano la malattia?

RICONOSCIMENTI

Queste informazioni sono per i pazienti che presentano i diversi tipi di Porfiria e per le loro famiglie. Sono state scritte e revisionate dai professionisti di porfiria e da gruppi di sostegno per gli ammalati in Europa. Questo lavoro è stato co-finanziato dalla Commissione Europea tramite la Public Health e Consumer Protection Directorate (DG SANCO), programma di sanità pubblica "PHEA programme".

» 1. Cosa sono le Porfirie e come si differenziano?

Complessivamente esistono sette principali tipi di porfiria che solitamente vengono classificate in base alle differenti malattie che esse provocano:

- Ci sono 4 forme di porfiria acuta: porfiria intermittente acuta (AIP), porfiria variegata (VP) e coproporfiria ereditaria (HC) e una porfiria veramente rara chiamata Deficit di ALA Deidratasi. Esse vengono chiamate acute perché provocano improvvisi attacchi di forte dolore di stomaco che durano per parecchi giorni. VP e HC possono anche causare sintomi cutanei.
- Le altre forme di porfiria, porfiria cutanea tarda (PCT), porfiria eritropoietica (EPP) e la rara porfiria eritropoietica congenita (CEP) (anche conosciuta come malattia di Günther) colpiscono principalmente la pelle e non provocano sintomi acuti agli altri organi.

La porfiria può anche essere classificata come epatica o eritropoietica e ciò dipende dall'organo nel quale le porfirine si accumulano, il fegato per le porfirie epatiche (AIP, HC, VP e PCT), il midollo osseo per le porfirie eritropoietiche.

» 2. Come mai vengono chiamate porfirie?

Sono chiamate porfirie perché causano accumuli di sostanze chimiche dette porfirine (pigmenti di color rosso-porpora termine derivante dal greco porpora) o le sostanze chimiche più semplici chiamate "precursori" (acido delta-aminolevulinico e porfobilinogeno, che sono solitamente abbreviati in ALA e PBG) che vengono usati dal corpo per produrre le porfirine.

» 3. Perché sono così importanti le porfirine?

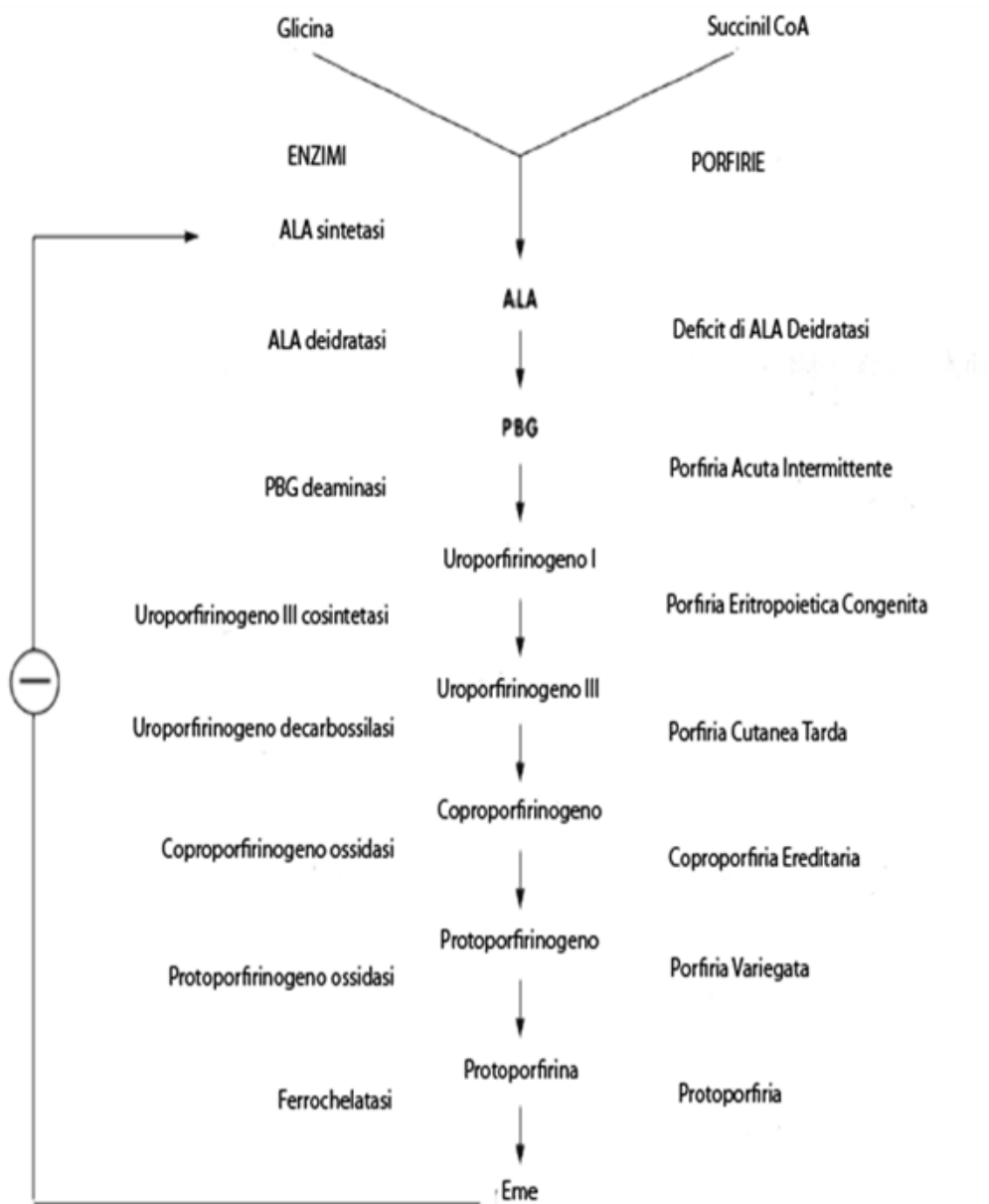
Le porfirine sono importanti per il corpo perché si combinano con il ferro creando l'eme, un pigmento rosso che si combina con le proteine, formando le emoproteine, e possiede la funzione vitale di consentire alle cellule del corpo di utilizzare l'ossigeno. L'emoglobina, il pigmento dei globuli rossi, è l'emoproteina più conosciuta. In altre cellule, le emoproteine sono essenziali per la respirazione e per molte altre funzioni includendo, in particolar modo nel fegato, la trasformazione di molte sostanze tossiche e sostanze chimiche in sostanze biologicamente attive o inattive.

» 4. Come mai le porfirine e i precursori causano la malattia?

Tutte le porfirie sono causate dalla mancanza di un enzima specifico lungo la via biosintetica dell'eme (vedere il diagramma in basso).

Le porfirie acute sono disordini metabolici che influenzano i processi biochimici principalmente nel fegato. L'accumulo dei precursori nel fegato portano attacchi acuti di porfiria. Essi non provocano malattie del sangue o malattie acute al fegato. Quando le porfirine si accumulano nella pelle, sono in grado di assorbire l'energia della luce solare. Questa energia viene trattenuta solamente per un breve periodo e quando viene nuovamente rilasciata dalla porfirina, arreca danni agli strati sottostanti della pelle.

LA BIOSINTESI DELL'EME E LE PORFIRIE



ALA = acido delta-aminolevulinico; PBG = porphobilinogeno

1. Enzima: nelle nostre cellule gli enzimi sono " i lavoratori biologici" che rendono possibili tutti i processi biochimici .

Se ti sospettano una porfiria, è importante scoprire quale tipo di porfiria presenti perché l'anomalia ereditata e i sintomi sono differenti per ognuno. Una volta identificato il tipo di porfiria sarai in grado di saperne di più selezionando le informazioni specifiche per pazienti riportate qua sotto:

- **PORFIRIA ACUTA**
- **PORFIRIA CUTANEA TARDA**
- **PORFIRIA ERITROPOIETICA CONGENITA**
- **PROTOPORFIRIA ERITROPOIETICA**

Date of last update: September 2008

[Back to top](#)

[✉ Contact us](#)