

PORFIRIA ACUTA INTERMITTENTE: UN CASO “ECCEZIONALE”

C. Rosafio¹, P. Bergonzini², S. Marchini³, S. Leoni², C. Fusco⁴, S. Colli¹, A. Pietrangelo³,
P. Paolucci², P. Ventura³, L. Iughetti^{1,2}

¹Scuola di Specializzazione di Pediatria, Università di Modena e Reggio Emilia

²Dipartimento Materno-Infantile, Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico di Modena

³UO Medicina Interna 2, Ambulatorio delle Porfirie e dei Disturbi del Metabolismo degli Aminoacidi;
Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico di Modena, Dipartimento di Scienze Medico-Chirurgiche
Materno-Infantili e dell'Adulto, Università di Modena e Reggio Emilia

⁴Servizio di Neuropsichiatria Infantile, Arcispedale S. Maria Nuova, Reggio Emilia

Indirizzo per corrispondenza: chiarasandrin@hotmail.it

Le porfirie, disordini metabolici ereditari ed eterogenei, comprendono 8 quadri clinici causati da mutazioni enzimatiche nella catena biosintetica dell'eme che esitano in un accumulo di precursori tossici e patogenetici (Figura 1). Si distinguono porfirie acute e porfirie cutanee. Le prime, tra le quali la più comune è la **porfiria acuta intermittente** (AIP), si manifestano con crisi neuroviscerali e a carico del SNP, anche letali, descritte in letteratura quasi esclusivamente in soggetti puberi.

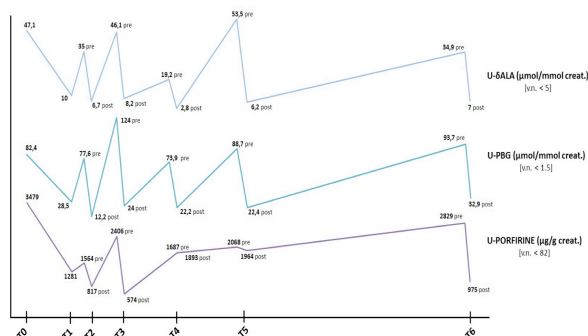


Figura 1.

A.Z., 6 anni, figlio di cugini di 1° grado, veniva valutato per rifiuto dell'alimentazione, addominalgia ricorrente da due mesi che da oltre 2 settimane si associava a difficoltà alla deambulazione. Obiettivamente: marcata oppo-

sività comportamentale, stato di ipotrofia muscolare e iponutrizione e un'andatura steppante con ipostenia severa alla muscolatura distale delle estremità. Le indagini ematochimiche, neuroradiologiche, infettivologiche (compresa rachicentesi con esame del liquor) e autoimmunitarie risultavano tutte negative, salvo per un quadro elettromiografico di neuropatia assonale cronica a carico del nervo peroneo e mediano bilateralmente. Per tale riscontro si eseguiva anche una valutazione delle porfirine urinarie totali, con esito positivo a valori particolarmente elevati. L'analisi delle frazioni porfiriniche era suggestiva per AIP, in seguito confermata dall'analisi genetica. L'infusione di soluzione glucosata al 10% e, a cicli ripetuti, di emina umana (3 mg/kg) ha portato a un radicale miglioramento, che persiste attualmente, sia dei livelli porfirinici nelle urine sia della sintomatologia addominale e neuropsichiatrica. I sintomi più frequenti dell'AIP sono addominalgia, nausea, vomito e tachicardia. Tra i sintomi neurologici la neuropatia coinvolge il motoneurone con ipostenia a carico della muscolatura prossimale degli arti. La diagnosi di AIP è decisamente inusuale in un paziente di 6 anni; l'esordio clinico, nonostante la presenza di addominalgia, appare relativamente atipico anche dal punto di vista neurologico.

L'“eccezionalità” di questo caso, per l'età dell'esordio e per le caratteristiche cliniche intrinseche, sottolinea come la diagnosi di porfiria acuta non debba e non possa essere esclusa in età pediatrica.