

## Porfiria cutanea tarda: a proposito di un caso

P. SORGI, F. BRUNI, A. RUGGIERO, V. PACIFICO, C. CARNEVALE, F. NICOLUCCI,  
A. ARCESE, A. BIDOLI, F. CANTORESI, P. FAINA

RIASSUNTO: Porfiria cutanea tarda: a proposito di un caso.

P. SORGI, F. BRUNI, A. RUGGIERO, V. PACIFICO, C. CARNEVALE,  
F. NICOLUCCI, A. ARCESE, A. BIDOLI, F. CANTORESI, P. FAINA

*Le porfirie sono un gruppo eterogeneo di patologie, acquisite o congenite, causate dal deficit di enzimi coinvolti nel processo biosintetico dell'eme.*

*La porfiria cutanea tarda (PCT) è la forma di porfiria più comune ed è causata dalla ridotta attività dell'enzima uroporfirinogeno III decarbossilasi.*

*La PCT è caratterizzata sul piano clinico da fragilità cutanea, vescicole, bolle e croste spesso associate ad ipertricosi ed alterazioni sclerodermiformi.*

*Riportiamo un caso di una donna di 84 anni affetta da PCT e trattata con basse dosi di antimalarici orali.*

SUMMARY: Porphyria cutanea tarda: case report.

P. SORGI, F. BRUNI, A. RUGGIERO, V. PACIFICO, C. CARNEVALE,  
F. NICOLUCCI, A. ARCESE, A. BIDOLI, F. CANTORESI, P. FAINA

*The porphyrias are a heterogeneous group of inherited or acquired disorders, characterized by a partial deficiency of a specific enzyme in the heme biosynthetic pathway.*

*Porphyria cutanea tarda (PCT) is the most common porphyria and it is caused by a decreased activity of the enzyme uroporphyrinogen decarboxylase (UPG-D).*

*PCT is clinically characterized by skin fragility, vesicles, bullae and crusts often associated with hypertrichosis and scleroderma-like lesions.*

*We report a case of a 84 years old woman affected by PCT and successfully treated with low dose of oral antimalarials.*

KEY WORDS: Porfiria cutanea tarda - Uroporfirinogeno III decarbossilasi.  
Porphyria cutanea tarda - Uroporphyrinogen decarboxylase.

### Introduzione

La porfiria cutanea tarda (PCT) si manifesta con lesioni bollose che pongono problematiche di diagnostica differenziale con altre patologie bollose, con la pellagra, con manifestazioni di reazioni cutanee foto-indotte.

### Caso clinico

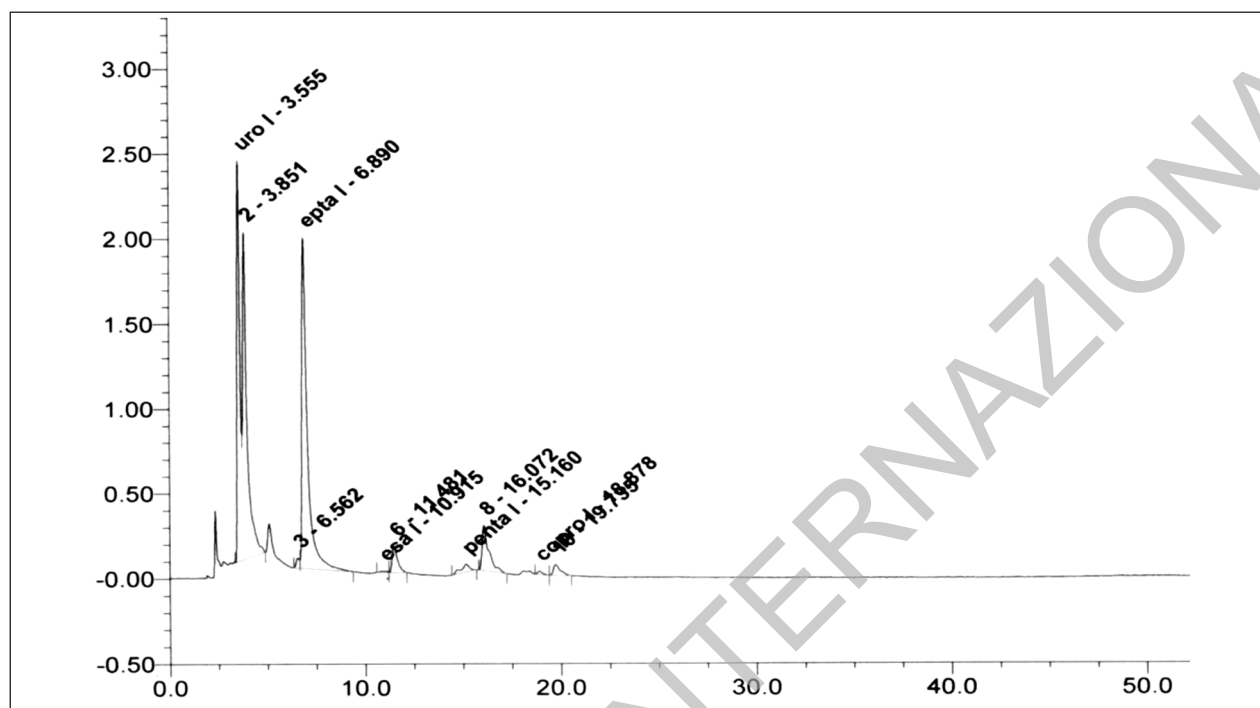
Giungeva alla nostra osservazione una paziente di 84 anni che all'esame obiettivo cutaneo mostrava lesioni bollose di forma ovalare e rotondeggiante, di dimensioni variabili (diametro massimo 2-3 cm), a tetto

teso, a contenuto sieroso-ematico, localizzate esclusivamente nelle regioni fotoesposte (volto e dorso delle mani), alcune integre, altre erose in superficie e ricoperte da formazioni squamo-crostose di colorito rosso-brunastro. A livello del volto e della regione deltoidea era presente bilateralmente un'intensa pigmentazione brunastra associata ad ipertricosi. Una marcata alopecia coinvolgeva completamente il vertice e la regione frontale del cuoio capelluto.

La paziente faceva risalire l'esordio di tale obiettività ad un anno prima, quando notava la comparsa di lesioni bollose, inizialmente sul dorso delle dita delle mani che successivamente interessavano anche volto e capillizio. La paziente, inoltre, era affetta da vasculopatia obliterante degli arti inferiori in terapia con vasodilatatori periferici ed antiaggreganti piastrinici, da cardiopatia ischemica ipertensiva e da distiroidismo non meglio precisato per cui assumeva anche spartani e levotiroxina sodica da circa dieci anni.

Veniva eseguito un esame biotipico sulle lesioni cu-

TABELLA 1 - HPLC URINE. DIAGNOSI DI PCT: RAPPRESENTAZIONE DEI PICCHI CROMATOGRAFICI CON RISPETTIVI TEMPI DI USCITA.



tanee e l'esame istologico descriveva una bolla subepidermica contenente fibrina, occasionali polimorfonucleati ed emazie. Il pavimento della bolla appariva costituito da derma con marcata elastosi, vasi ectasici e papille ben evidenti "a dente di sega". Tale reperto istologico suggeriva la diagnosi di porfiria.

Per conferma di tale ipotesi diagnostica, la paziente veniva sottoposta, oltre agli esami di routine, anche a TC total body, ecografia epatica e delle vie biliari, radiografia del torace ed esame delle urine completo di cromatografia.

La TC total body, eseguita prima e dopo somministrazione di mezzo di contrasto iodato, metteva in evidenza in corrispondenza del polo superiore del rene destro una formazione esofitica, apparsa all'esame ecografico come ipoecogena e di incerto significato. All'ecografia epatica si apprezzava un fegato di normali dimensioni, a struttura disomogenea, compatibile con una patologia cirrotica, che giustificava l'aumento dei valori di transaminasi e gamma-GT con negatività dei markers dell'epatite (B e C).

L'indagine più significativa è stata la cromatografia liquida ad alta pressione (HPLC) delle urine che ci ha permesso di fare diagnosi di porfiria cutanea tarda (PCT) in base ai valori delle porfirine totali urinarie e soprattutto alla ripartizione cromatografica dei diversi tipi di porfirine (Tab. 1).

Posta diagnosi, la paziente veniva trattata con anti-

malarici, considerando l'impossibilità di eseguire salassoterapia date le condizioni generali, con anemia e cirrosi epatica. Pertanto, dopo videat oculistico e dosaggio della glucosio-6-fosfato-deidrogenasi, la paziente veniva sottoposta ad un ciclo di terapia a base di cloroquina (62,5 mg due volte a settimana), dosaggio dimezzato rispetto allo standard terapeutico a motivo delle predette condizioni generali della paziente.

I risultati ottenuti con tale trattamento sono stati soddisfacenti con risoluzione del quadro cutaneo, dell'alopecia e dell'ipertricosi a distanza di circa due anni dalla prima osservazione (Figg. 1-3). Tuttora la paziente esegue controlli periodici durante i quali viene sottoposta a visita oculistica, allo scopo di prevenire l'eventuale insorgenza di effetti collaterali legati all'uso di cloroquina, e a valutazioni della funzionalità epatica.

Anche i figli della paziente sono stati sottoposti ad un esame delle urine, accompagnato da HPLC, e a successive valutazioni genetiche con risultato negativo. In assenza di familiarità per tale patologia, che nella sua forma congenita si trasmette con modalità autosomica dominante, la paziente risultava dunque affetta dalla forma acquisita di PCT. Pertanto, le alterazioni epatiche venivano considerate come possibili responsabili dell'insorgenza della PCT, non trascurando però il ruolo patogenetico probabilmente svolto dai numerosi farmaci che la paziente assumeva per le patologie internistiche concomitanti.

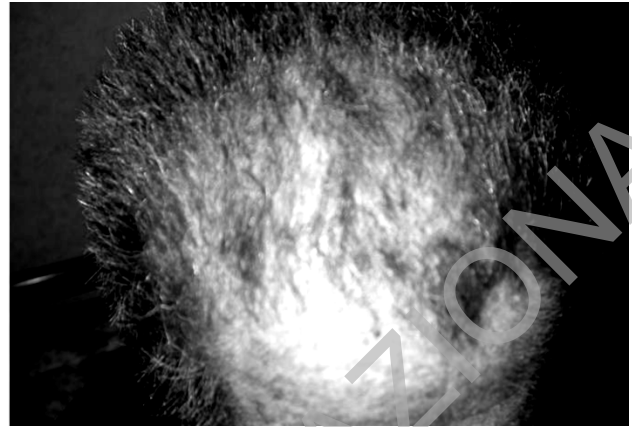
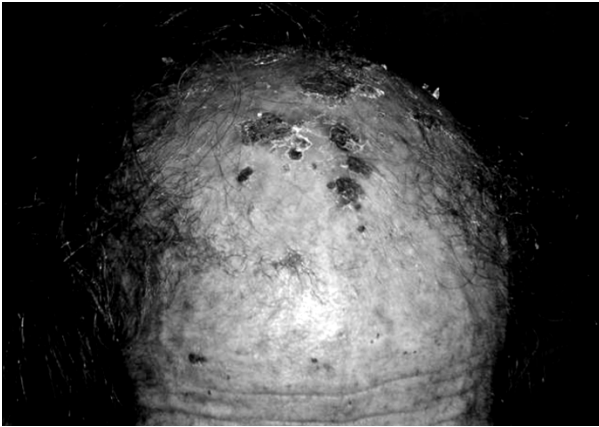


Fig. 1 - Pre: alopecia su cui insorgono lesioni crostose multiple. Post: effetto della terapia sulle lesioni alopeciche.



Fig. 2 - Pre: marcata ipertricosi del volto. Post: netto miglioramento dell'ipertricosi.



Fig. 3 - Pre: lesioni bollose e crostose sul dorso delle mani. Post: risoluzione delle lesioni bollose e crostose.

## **Bibliografia**

1. D'ALESSANDRO L, GRISO D, BIOLCATI G, MACRI A, TOPI GC. *Incidence of hereditary porphyria cutanea tarda (PCT) in a sample of the Italian population*. Arch Dermatol Res. 1992; 284(4): 212-4.
2. MARTINEZ DI MONTEMUROS F, DI PIERRO E, PATTI E, TAVAZZI D, DANIELLI MG, BIOLCATI G, ROCCHI E, CAPPELLINI MD. *Molecular characterization of porphyrias in Italy: a diagnostic flow-chart*. Cell Mol Biol (Noisy-le-grand). 2002; 48(8): 867-76.
3. SAMS H, KIRIPOLSKY MG, BHAT L, STRICKLIN GP. *Porphyria cutanea tarda, hepatitis C, alcoholism, and hemochromatosis: a case report and review of the literature*. Cutis. 2004; 73(3): 188-90.
4. KOSTLER E, WOLLINA U. *Therapy of porphyria cutanea tarda*. Expert Opin Pharmacother. 2005; 6(3): 377-83.

---

*Per richiesta estratti:*

F. Cantoresi  
"Sapienza" Università di Roma  
Dipartimento di Malattie Cutanee-Veneree  
e Chirurgia Plastica Ricostruttiva  
Viale del Policlinico,155  
00161 Roma  
E-mail: franca.cantoresi@uniroma1.it