

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

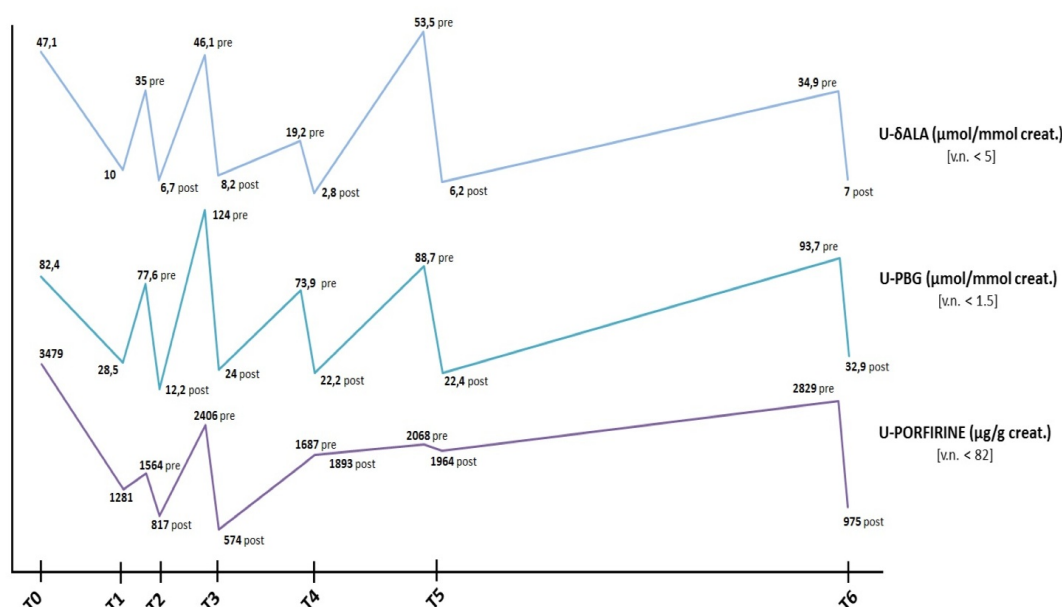
Porfiria acuta intermittente: un caso "eccezionale"

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.