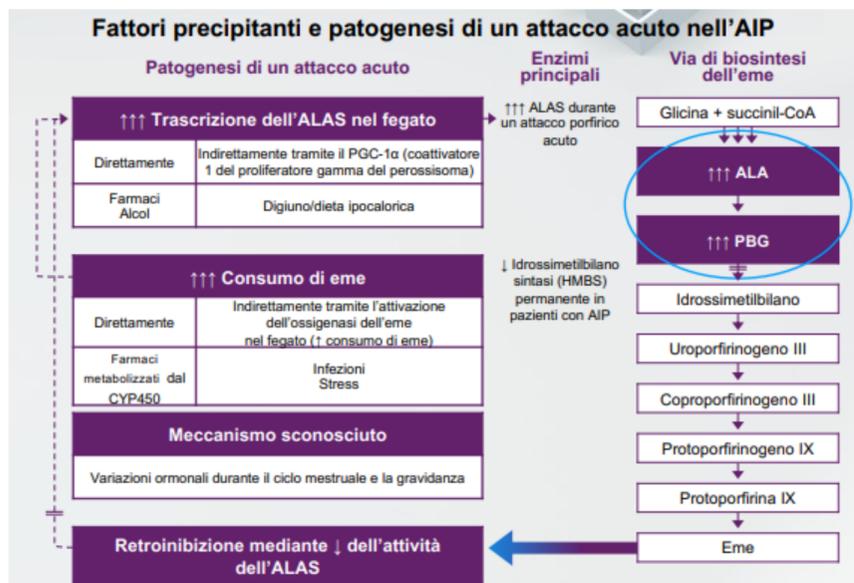




Francesco Benincaso¹, Domenico Lasorsa¹, Daniela F.P.Carmignano²,
Giampiero Giuzio¹, Francesco P. Soldo¹, Paola Caporaletti³

Introduzione:

- **Caso:** Uomo di 33 anni, giunge in stato di agitazione psico-motoria dopo un incidente stradale a dinamica maggiore
- **APP:** Improvviso calo del visus con perdita di controllo del veicolo.
- **APR:** Porfiria acuta intermittente (PAI)



https://www.thinkporphyria.eu/themes/custom/porphyria/assets/pdf_it/AHP-IT-Module-1_AS1-ITA-00075.pdf

Background sulla PAI

- **Definizione:** Malattia metabolica ereditaria che coinvolge la biosintesi dell'eme.
- **Mutazione:** Deaminasi del porfobilinogeno (PGBD), trasmissione autosomica dominante.
- **Rischi particolari in situazioni di urgenza**
 - *Sintomi neurovegetativi:* sindrome dolorosa addominale intensa (segno cardinale), nausea, vomito, ipertensione arteriosa, tachicardia, diaforesi
 - *Interessamento del sistema nervoso centrale:* stato di alterazione della coscienza, convulsioni, disturbi psichiatrici
 - *Interessamento del sistema nervoso periferico:* deficit motorio a progressione verso i cingoli, segni sensoriali (parestesie, dolore...), talvolta: urine color "marsala"

Caso Clinico

•Esami iniziali:

- EO: nella norma
- E-FAST: assenza di versamenti endoaddominali e segni di PNx
- TC total body: Nessuna lesione ossea o viscerale.
- Esami ematochimici: Nella norma.

•Segni clinici persistenti:

- Agitazione crescente.
- Dolore addominale diffuso

•Gestione della crisi:

- Somministrazione di soluzione glucosata al 10% a 125 mL/h.

DISCUSSIONE: Nel caso descritto gli esami risultavano nella norma, ma ciò che invece non migliorava era lo stato di agitazione del paziente e il dolore addominale diffuso, che tendeva a peggiorare sempre di più, rendendo il paziente non più orientato e poco collaborante. Pertanto è stato attuato un management della gestione della crisi con **somministrazione di soluzione glucosata al 10% a 125 m/h, determinando nel giro di qualche ora, un netto miglioramento del quadro clinico.**

In passato, le soluzioni glucosate venivano utilizzate per il trattamento acuto della porfiria, poiché il glucosio riduce la sintesi dell'eme, limitando così la produzione di intermedi neurotossici come l'acido δ -aminolevulinico (ALA) e il porfobilinogeno (PBG). Tuttavia, il loro impiego era associato al rischio di **iponatriemia**, potenzialmente fatale, per due principali motivi: durante un attacco acuto di porfiria, la neurotossicità degli intermedi accumulati può indurre una secrezione inappropriata di ormone antidiuretico (SIADH), causando ritenzione idrica e diluizione del Na^+ plasmatico, inoltre, il glucosio, essendo un soluto osmoticamente attivo, richiama acqua nel compartimento extracellulare, aggravando ulteriormente la diluizione del sodio e peggiorando l'iponatriemia.

Con l'introduzione dei **derivati dell'eme**, si è reso possibile un trattamento più efficace e sicuro, poiché si inibisce la sintesi di ALA senza alterare l'equilibrio sodico. Tuttavia, la **disponibilità limitata** di tali farmaci nei diversi presidi ospedalieri rappresenta ancora oggi una criticità significativa.

Il paziente ha rifiutato ulteriori osservazioni, rendendo impossibile il monitorare eventuali complicazioni tardive. La letteratura offre pochi dati sulla gestione di pazienti con PAI in caso di trauma maggiore e per noi è rimasto oscuro il rapporto di causa effetto tra l'evento e la riacutizzazione della patologia. Questo sottolinea l'urgenza di ulteriori studi per sviluppare algoritmi specifici per la gestione di tali pazienti in ambito di emergenza-urgenza.

Affiliazioni

1. SC MEU, Dipartimento di Emergenza Urgenza, Policlinico di Foggia; 2. Università degli Studi di Foggia, Medicina Interna, Dipartimento Emergenza-Urgenza, Policlinico di Foggia; 3. Direttrice SC Medicina di Emergenza Urgenza, Dipartimento di Emergenza-Urgenza Policlinico di Foggia;

Contatti

francescobenincaso@libero.it

Case report malattie rare