**PORFIRIE**

**Che cosa sono e come si manifestano?**

Le porfirie sono un gruppo di malattie metaboliche dovute a deficit dell'attività di uno degli enzimi coinvolti nella produzione dell'eme, un complesso chimico contenuto nell’emoglobina, la proteina del sangue che trasporta l’ossigeno ai tessuti del corpo. Questo difetto porta a un accumulo di molecole chiamate porfirine, o dei loro precursori, che si depositano nei tessuti e vengono escreti nelle urine e nelle feci. A seconda del difetto enzimatico presente, l’accumulo avviene in sedi diverse e diverse sono la via di eliminazione e la sintomatologia provocata. Le porfirie vengono classificate in due gruppi principali: acute e non acute.

Le forme acute sono caratterizzate da coinvolgimento neurologico, ovvero dolori addominali e muscolari, febbre, vomito, debolezza muscolare, perdita della sensibilità, aumento dei globuli bianchi, instabilità emotiva, stitichezza, battito cardiaco accelerato e pressione alta. Le forme non acute sono invece caratterizzate da sintomi esclusivamente cutanei tra cui, per esempio, intolleranza alla luce, ispessimento della pelle, formazione di bolle.

**Come si trasmettono?**

Nella maggioranza dei casi, le porfirie sono condizioni ereditarie, causate da mutazioni nei geni codificanti gli enzimi per la formazione del gruppo eme. Sono possibili differenti modalità di trasmissione: autosomica (non legata al sesso) dominante (basta ereditare una copia alterata del gene da uno dei genitori per manifestare la malattia) oppure autosomica recessiva (occorre ereditare due copie alterate del gene da entrambi i genitori).

**Come avviene la diagnosi?**

La diagnosi può richiedere tempo, perché i primi sintomi delle porfirie sono poco specifici. In caso di sospetto, la conferma viene ottenuta con esami di laboratorio (esami del sangue, delle urine e delle feci). In molti casi, inoltre, è possibile effettuare l'analisi genetica, ricercando le mutazioni responsabili nei geni coinvolti.

**Quali sono le possibilità di cura attualmente disponibili?**

Non esiste una cura risolutiva, ma sono possibili interventi dietetici, farmacologici o anche chirurgici (in alcuni casi è consigliabile in trapianto di midollo osseo) specifici per ciascun tipo di porfiria.