

Serviço de Dermatologia - Universidade Federal do Rio de Janeiro
Hospital Universitário Clementino Fraga Filho
Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira

Erupção bolhosa na infância: um diagnóstico incomum

Iasmin Damas de Azevedo
Simone Saintive



31/07/2024

Identificação

ID: Menina, 3 anos, natural e residente no Rio de Janeiro

QP: “Bolhas nas mãos”

HDA: Há dois anos:

- Lesões bolhosas no dorso das mãos
- Hipertricose na face
- Urina escura

HPP e HMed: NDN

HFam: NDN





Clínica

Bolhas

Milia

Hipertricose

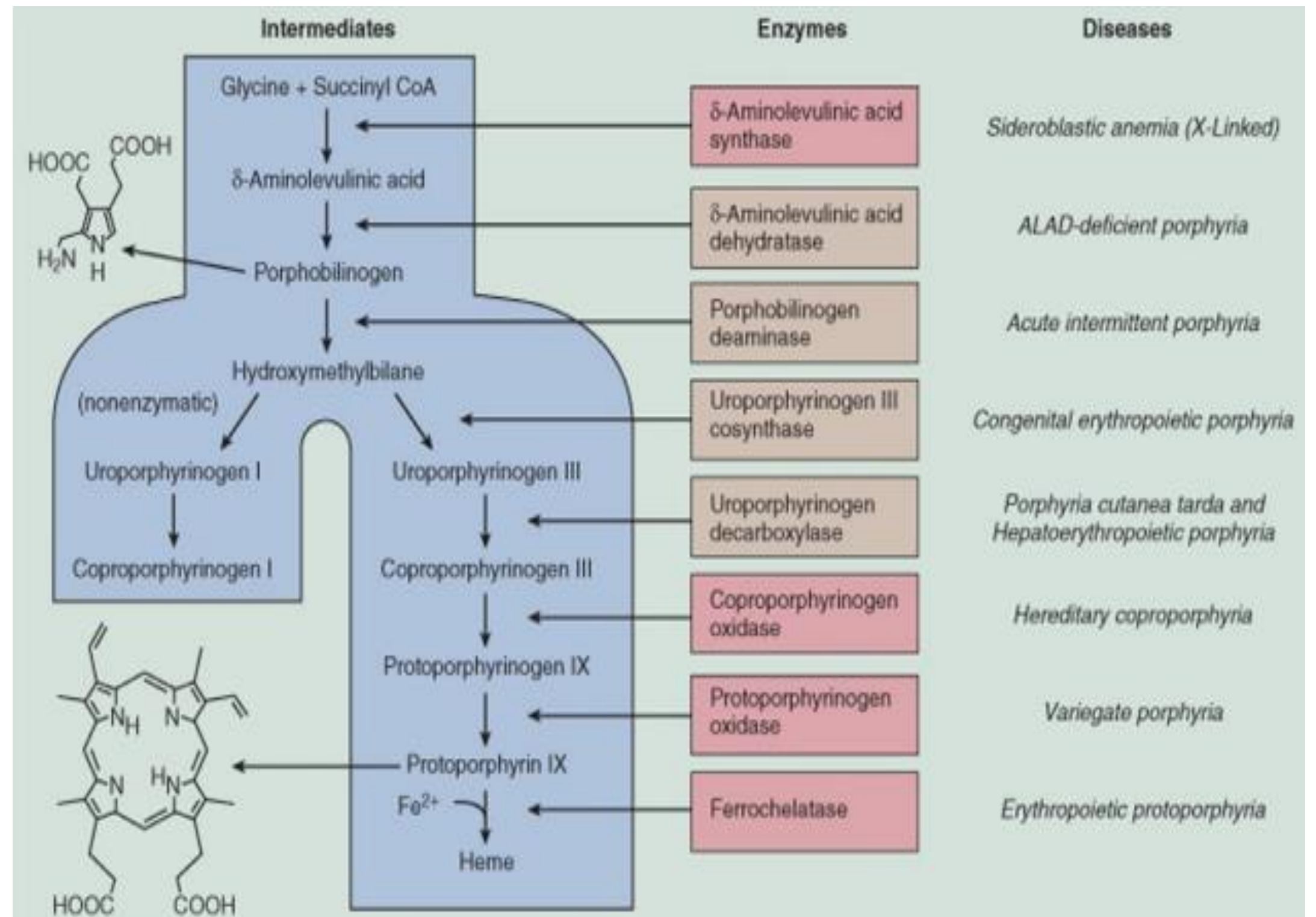
**Alteração
da cor da
urina**



PORFIRIA , *mas qual?*



PORFIRIA, mas qual?



Clínica

CUTÂNEA CRÔNICA (BOLHOSA)

Hipertricose | hiperpigmentação
milia | fragilidade cutânea

CUTÂNEA AGUDA NÃO BOLHOSA (FOTOSSENSIBILIDADE)

NEUROVISCERAL

Adaptado de: Karl E Anderson, MD, FACP; Porphyrías: Overview of classification and evaluation; jun, 2024. https://www.uptodate.com/contents/porphyrias-overview-of-classification-and-evaluation?source=mostViewed_widget#H1716379964

Woolf J, Marsden JT, Degg T, et al. Best practice guidelines on first-line laboratory testing for porphyria. Annals of Clinical Biochemistry. 2017;54(2):188-198.

doi:10.1177/0004563216667965. Bologna JL, Schaffer JV, Cerroni L. Dermatology . 5th ed. Elsevier , editor. 2024.

**Porfíria eritropoiética congênita
(PEC / Doença de Gunther)**

Infância



Eritrodontia

**Porfíria hepatoeritropoiética
(HEP)**

Infância



Mutilação de
extremidades

Porfíria cutânea tarda (PCT)

Adultos



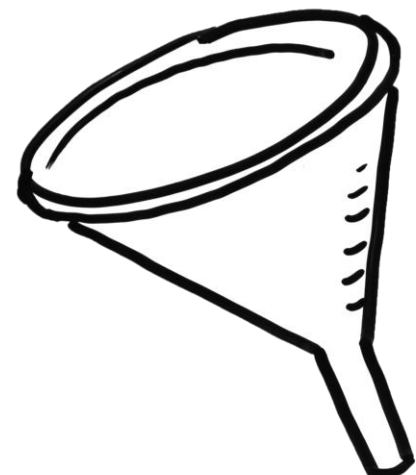
Fragilidade
cutânea

Laboratório

Porfirinas	Resultado
Zinco protoporfirina eritrocitária	Aumentada
Uroporfirina urinária	Aumentada
Pentacarboxilporfirina e hexacarboxilporfirina urinária	Aumentada
Porfobilinogênio urinário	Normal

HEP

Laboratório
Aumento de transaminases
Anemia de doença crônica
Sorologias negativas
Marcadores para doenças autoimunes: negativos

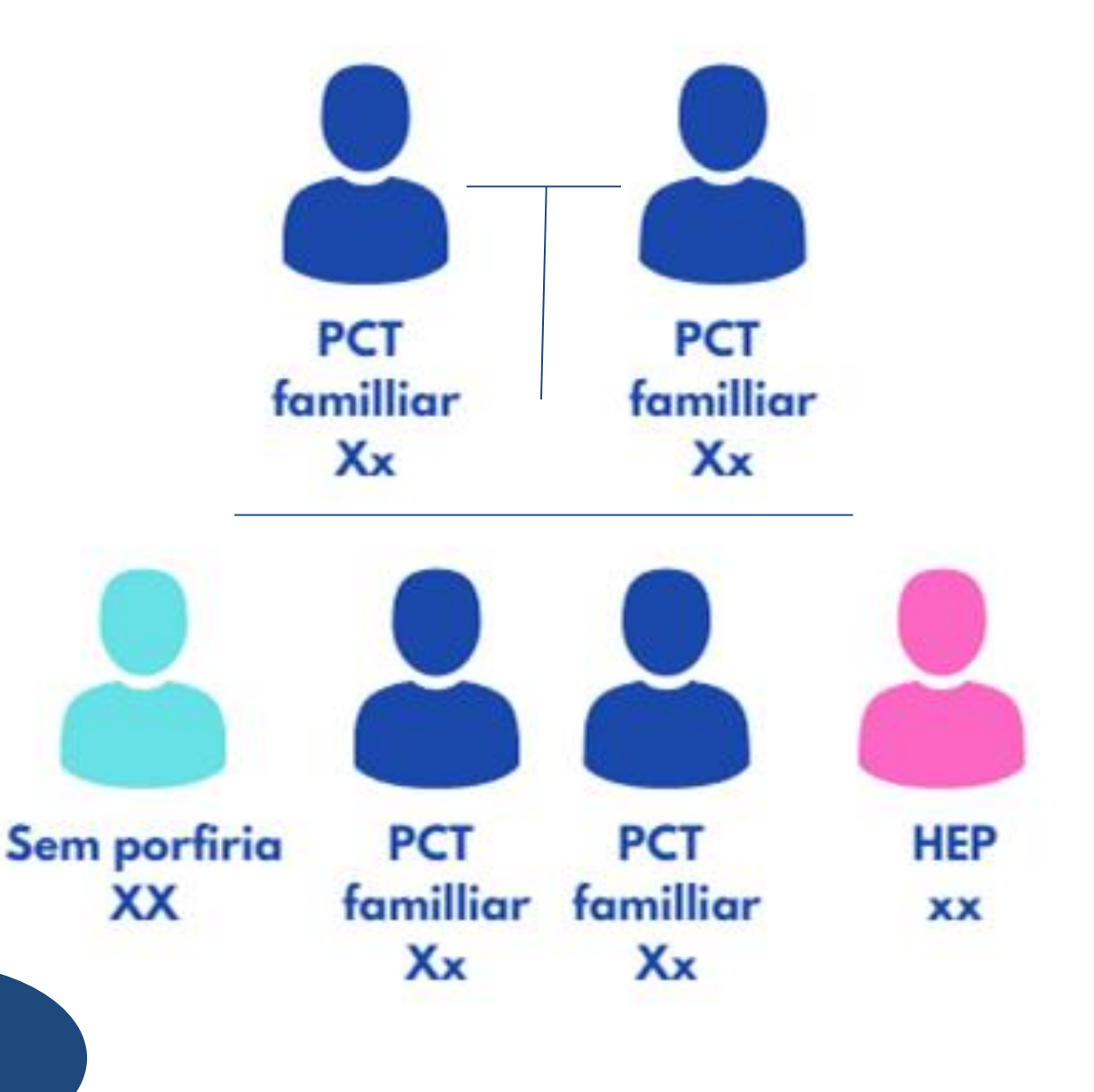


Porfíria cutânea tarda x Porfíria Hepatoeritropoética

Porfíria cutânea tarda x Porfíria hepatoeritropoiética

	PCT	HEP
Epidemiologia	Adultos	Infância
Enzima	Uroporfirinogênio descarboxilase (UROD)	
Herança	Tipo I: Esporádica (~80%)	Autossômica recessiva
	Tipo II: Autossômica dominante / Forma familiar / ↓ penetrância (~20%)	
Laboratório	↑ Uroporfirina urinária e plasmática	
Zinco protoporfirina eritrocitária	Levemente aumentada	Marcadamente aumentada

> 100
(VR 50)



Investigação diagnóstica

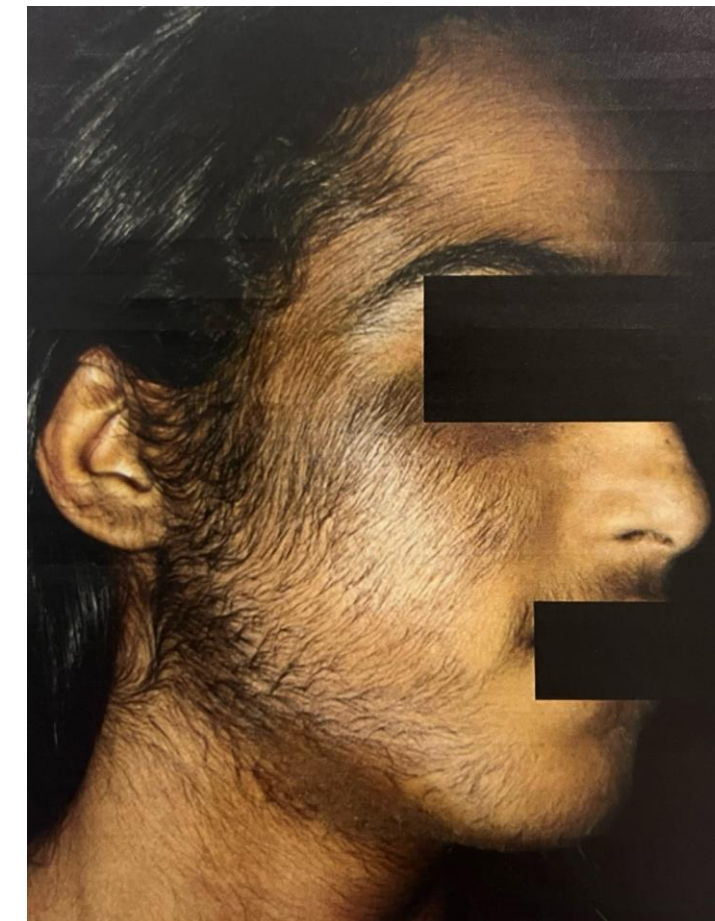
Teste genético:

- Variante em homozigose no gene UROD: compatível com porfiria hepatoeritropoiética
- ALAD, CPOX, HMBS, PPOX, ALAS2, CLPX, FECH, GATA1 sem alterações



Porfíria hepatoeritropoiética: conceitos essenciais

- Até 2022: < 100 casos documentados
- Teste genético diferencia de PCT familiar
- Aconselhamento genético
- Evitar fatores agravantes modificáveis:
 - exposição solar, estrogênio oral, álcool, tabagismo, drogas hepatotóxicas, sobrecarga de ferro
- Atentar para o eventual risco de anemia hemolítica no seguimento



Motivos da apresentação

- Recordar uma entidade clínica extremamente rara
- Demonstrar o uso da luz de Wood no diagnóstico das porfirias
- Ilustrar o raciocínio diagnóstico das porfirias na infância
- Ressaltar a importância do teste genético para o diagnóstico e aconselhamento familiar

Referências

1. Rudnick S, Phillips J, Bonkovsky H; Porphyrias Consortium of the Rare Diseases Clinical Research Network. Hepatoerythropoietic Porphyria. 2013 Oct 31 [updated 2022 Dec 22]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024. PMID: 2417535
2. Rudnick S, Phillips J, Bonkovsky H; Porphyrias Consortium of the Rare Diseases Clinical Research Network. Familial Porphyria Cutanea Tarda. 2013 Jun 6 [Updated 2022 Jun 9]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK143129>
3. Wang B, Rudnick S, Cengia B, Bonkovsky HL. Acute Hepatic Porphyrias: Review and Recent Progress. *Hepatol Commun*. 2018 Dec 20;3(2):193-206. doi: 10.1002/hep4.1297. PMID: 30766957; PMCID: PMC6357830.
4. Kang S. Fitzpatrick's dermatology. 9th ed. New York: McGraw-Hill Education; 2019.
5. Azulay RD, Azulay DR, Azulay-Abulafia L. *Azulay Dermatologia* . 8th ed. Guanabara; 2022.
6. Belda W, Di Chiacchio N, Criado P. *Tratado de Dermatologia*. 4th ed. Atheneu, editor. 2023.
7. Woolf J, Marsden JT, Degg T, et al. Best practice guidelines on first-line laboratory testing for porphyria. *Annals of Clinical Biochemistry*. 2017;54(2):188-198. doi:10.1177/0004563216667965
8. Bolognia JL, Schaffer JV, Cerroni L. *Dermatology* . 5th ed. Elsevier , editor. 2024.
9. Ramanujam VS, Anderson KE. Porphyria Diagnostics-Part 1: A Brief Overview of the Porphyrias. *Curr Protoc Hum Genet*. 2015 Jul 1;86:17.20.1-17.20.26. doi: 10.1002/0471142905.hg1720s86. PMID: 26132003; PMCID: PMC4640448.
10. Shah A, Bhatt H. Porphyria Cutanea Tarda. [Updated 2023 Apr 17]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 Jan-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK563209>
11. Erwin, A.L.; Balwani, M. Porphyrias in the Age of Targeted Therapies. *Diagnostics* 2021, 11, 1795. <https://doi.org/10.3390/diagnostics11101795>
12. Castaño Suárez E, Zamorro Sanz O, Guerra Tapia A, Enríquez de Salamanca R. Hepatoerythropoietic porphyria: relationship with familial porphyria cutanea tarda. *Dermatology*. 1996;193(4):332-5. doi: 10.1159/000246284. PMID: 8993961.
13. Singal AK. Porphyria cutanea tarda: Recent update. *Mol Genet Metab*. 2019 Nov;128(3):271-281. doi: 10.1016/j.ymgme.2019.01.004. Epub 2019 Jan 18. PMID: 30683557.

Obrigada

