



Universidade Federal do Rio de Janeiro - UFRJ

Hospital Universitário Clementino Fraga Filho - HUCFF

Serviço de Dermatologia

# **PORFIRIA CUTÂNEA TARDIA E HIV: UM CASO COM 27 ANOS DE *FOLLOW-UP***

---

Alessandra Krykhtine Peres

Giselle Seabra

Beatriz Moritz Trope

## CASO CLÍNICO

- Sexo masculino, diagnóstico de HIV em **1995** aos 28 anos
- Introduzido TARV : (AZT + 3TC + IDV) com baixa adesão.
- **1999:** relatou surgimento de lesões cutâneas e alterações urinárias, sendo solicitado parecer à Dermatologia



Foto em slide ano 1999



Foto em slide ano 1999



Foto em slide ano 1999

# DADOS E EXAMES COMPLEMENTARES

- CV = **16.000 log**
- Contagem de linfócitos TCD4 174 (15%) e TCD8 870 (75%), relação: 0,2.
- Em uso de SMT + TMP profilaxia PCP
- Negava história familiar de doenças bolhosas na pele.
- História de ingestão “**social**” de bebidas alcoólicas.
- Realizado teste de urina com lâmpada de Wood

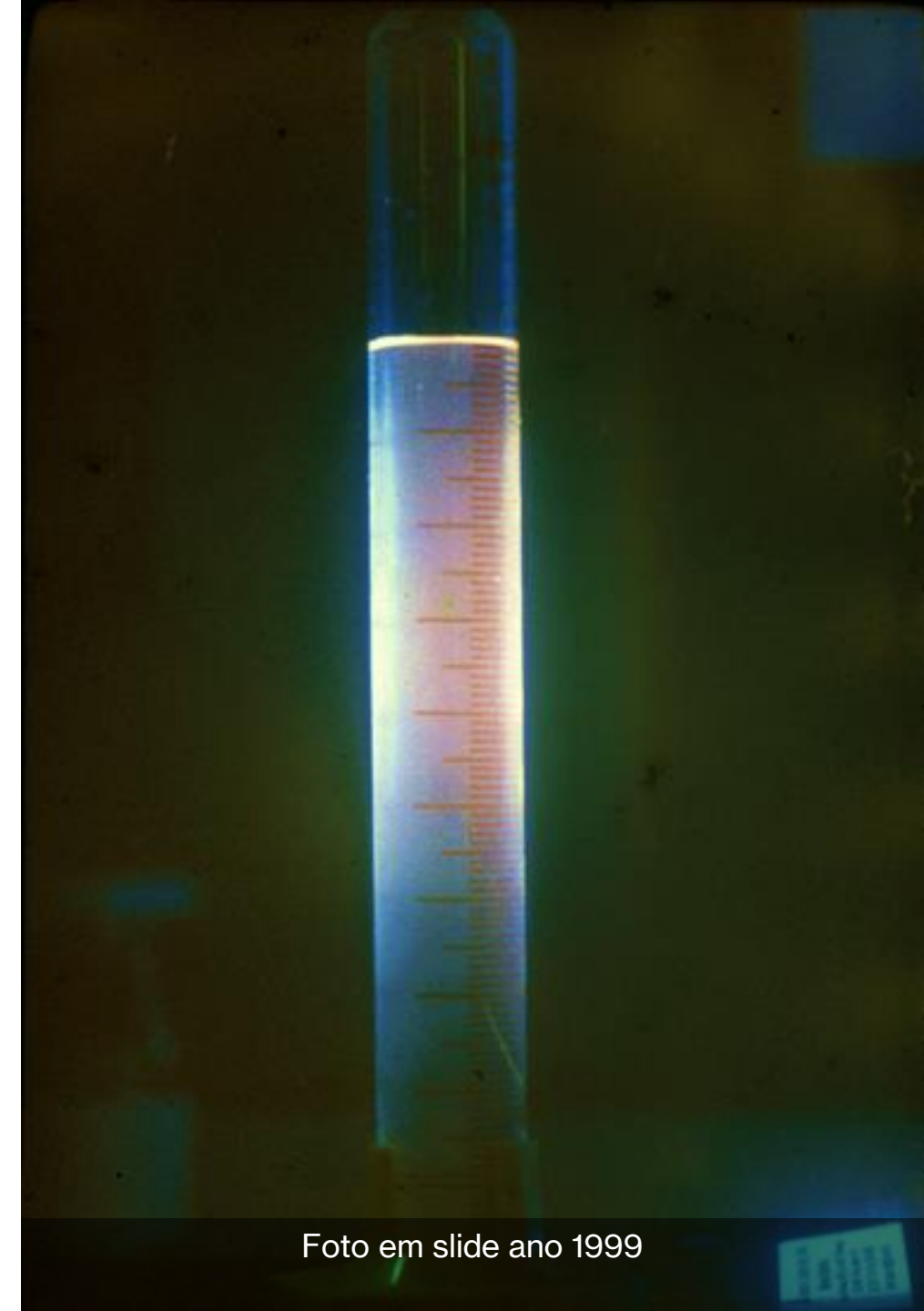


Foto em slide ano 1999

# IMPRESSÕES DIAGNÓSTICAS

- Porfíria cutânea tardia
- Diagnósticos diferenciais:
  - Farmacodermia
  - Buloses subepidérmicas

# CONDUTAS

## Exames laboratoriais

- Dosagem quantitativa e qualitativa de porfirinas urinárias
- Sorologia para hepatites
- Biópsia de lesão bolhosa

## Controle fatores de risco

- Fotoproteção
- Interrupção do uso de álcool
- Adesão à TARV

## Tratamento direcionado

- Início de hidroxicloroquina 200 mg/semana
- Parecer à hematologia – avaliação flebotomia

### Exames laboratoriais

- Dosagem quantitativa e qualitativa de porfirinas urinárias
- Sorologia para hepatites
- Biópsia de lesão bolhosa

### Controle fatores de risco

- Fotoproteção
- Interrupção do uso de álcool
- Adesão à TARV

### Tratamento direcionado

- Início de hidroxicloroquina 200 mg/semana
- Parecer à hematologia – avaliação flebotomia

### Uroporfirinas

**89,93 nmol/mmol Cr**

(VR < 35)

### Coproporfirinas

**253 nmol/g**

(VR < 200)

Sorologias negativas



**Fotoproteção**



**Suspensão do uso de álcool**



**Adesão à TARV**



**Sem necessidade de flebotomia**

Ht 35%

D.M.D. - SERVIÇO DE ANATOMIA PATOLÓGICA ( SAP )

PRONTUÁRIO: 28.08.78-2

EXAME HISTOPATOLÓGICO: Nº 01573/99

NOME: [REDACTED]

PRONTUÁRIO: 28.08.78-2

LOCALIZAÇÃO: DERMATOLOGIA

MÉDICO REQUISITANTE: GISELE R. P. SEABRA

NATUREZA DO MATERIAL: FRAG. DE PELE

NATUREZA DO MATERIAL: B. DE PELE (1º QD. ESQUERDO)

☐ MACROSCOPIA

Elipse de pele pardo-clara medindo 1,0 x 0,5 cm.

☐ MICROSCOPIA

Os cortes histológicos mostram área de clevagem subepitelial. Na derme subjacente notam-se esparsas células inflamatórias e estruturas vasculares com parede levemente espessada por vezes hialinizada, aspectos melhor evidenciados pelo PAS.

☐ DIAGNÓSTICO

COMPATÍVEL COM PORFIRIA.

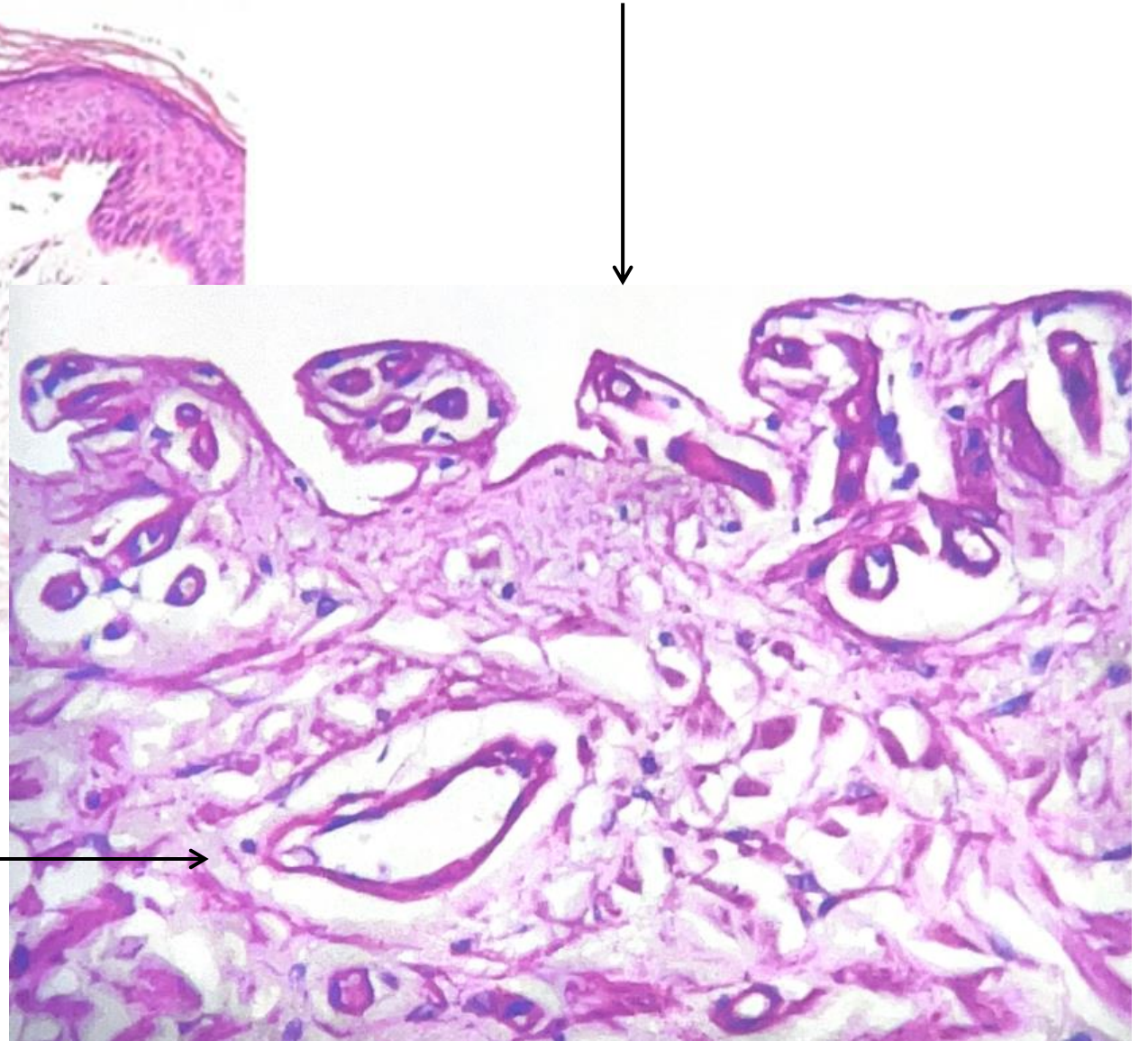
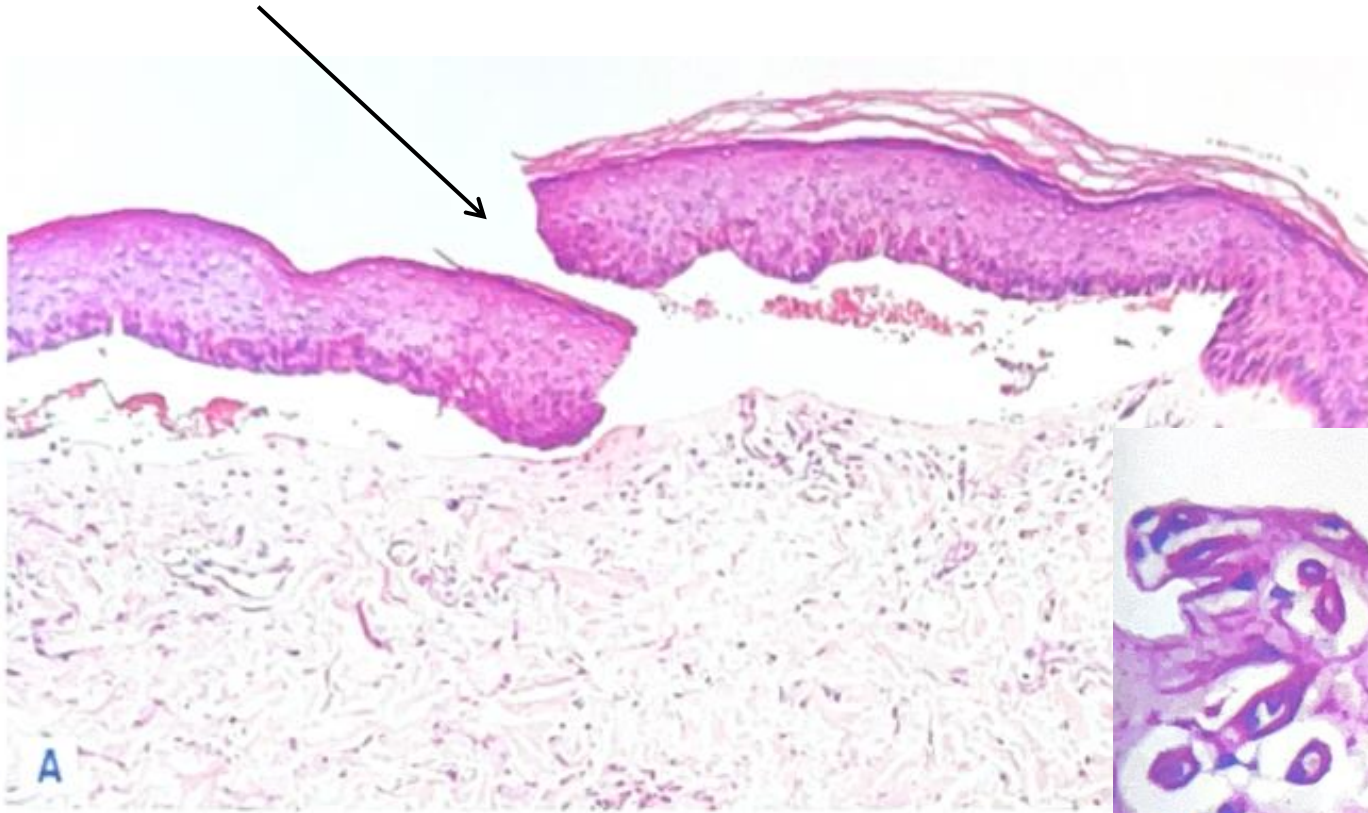
CÓD.: T - 01000

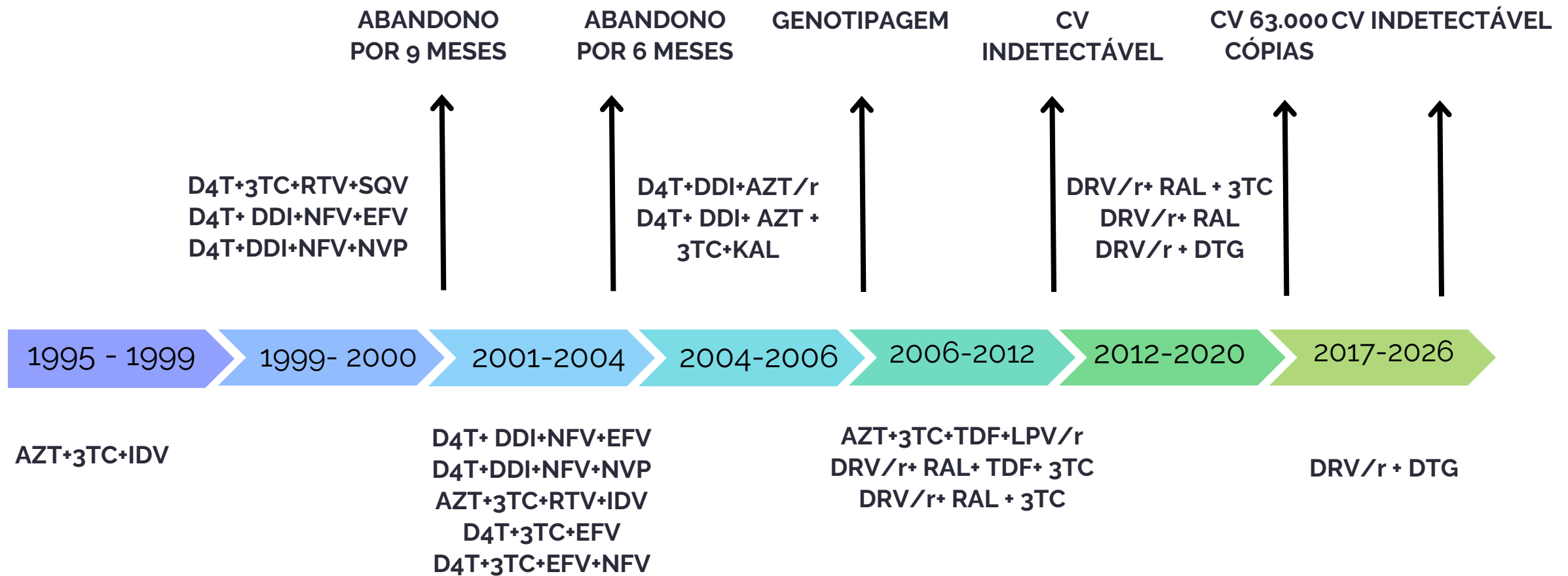
RESID.: DIONE / andreia

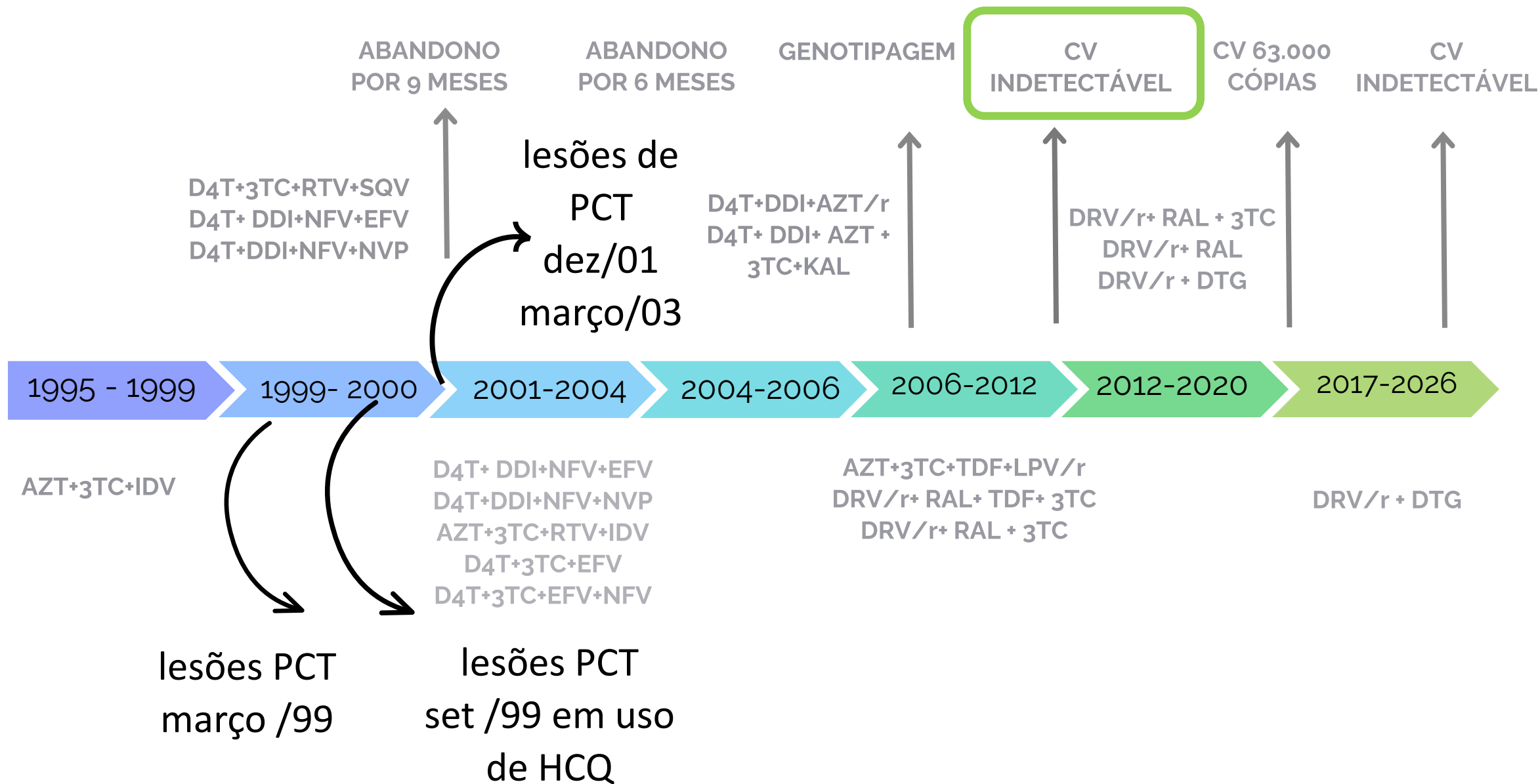
DRº (A): TULLIA CUZZI MAYA / ...

M - C/C 50011

DATA: 12/03/1999







# PORFIRIAS

- Grupo de desordens da biossíntese do heme.
- Disfunção em diferentes enzimas levam a diferentes tipos de porfíria
- Quando o defeito é fisiologicamente significativo, há acúmulo de precursores do heme na circulação, com excreção na urina e na bile.

# CLASSIFICAÇÃO DAS PORFIRIAS EM FORMAS CUTÂNEAS E NÃO CUTÂNEAS

## Formas cutâneas



### Porfíria cutânea tardia

- Protoporfíria eritropoiética
- Porfíria variegata
- Coproporfíria hereditária
- Porfíria eritropoiética congênita
- Porfíria hepatoeritropoiética
- Protoporfíria dominante ligada ao X

## Formas não cutâneas

- Porfíria aguda intermitente
- Porfíria por deficiência da desidratase do ALA

Adaptado de: Bologna JL, Schaffer JV, Cerroni L.  
*Dermatology*. 5th ed. Elsevier; 2024.

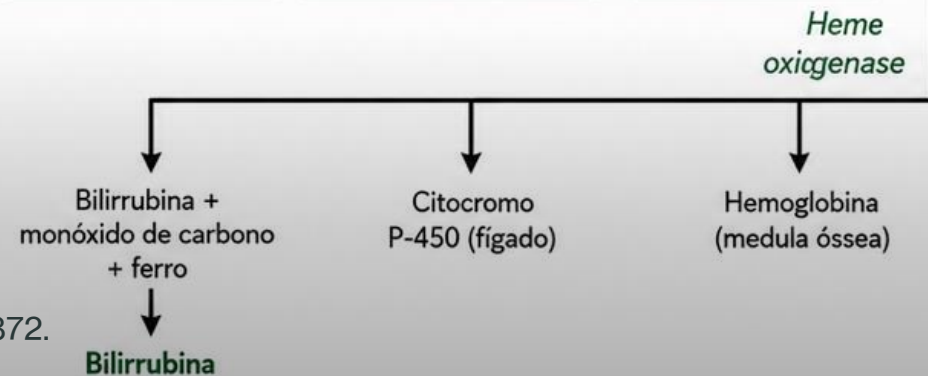
# SÍNTESE DO HEME

## Via de síntese e porfirias associadas



ENZIMA EM DESTAQUE:  
Uroporfirinogênio descarboxilase (UROD)

| NOME DA ENZIMA     | ALA sintase                              | ALA desidratase                             | Porfobilinogênio deaminase  | Uroporfirinogênio sintase         | Uroporfirinogênio descarboxilase (UROD) | Coproporfirinogênio oxidase | Protoporfirinogênio oxidase | Ferroquelatase |
|--------------------|------------------------------------------|---------------------------------------------|-----------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------------|-----------------------------|-----------------------------|----------------|
| PORFIRIA ASSOCIADA | Protoporfiria eritropoiética ligada ao X | Porfiria por deficiência de ALA desidratase | Porfiria aguda intermitente | Porfiria eritropoiética congênita | <b>PORFIRIA CUTÂNEA TARDIA</b>          | Coproporfiria hereditária   | Porfiria variegata          | Protoporfiria  |



Adaptado de: Bissell DM, Anderson KE, Bonkovsky HL. *Porphyria*. N Engl J Med. 2017;377(9):862-872.

# PORFIRIA CUTÂNEA TARDIA

- Tipos:
  - **Esporádicas (tipo 1):** maioria dos casos (80%) sem a variante patogênica UROD
  - **Familiar (tipo2):** com variante patogênica UROD em heterozigose – autossômica dominante com baixa penetrância
  - **Tipo 3:** sem a variante patogênica UROD + **mutação de HFE** ( gene da hemocromatose).

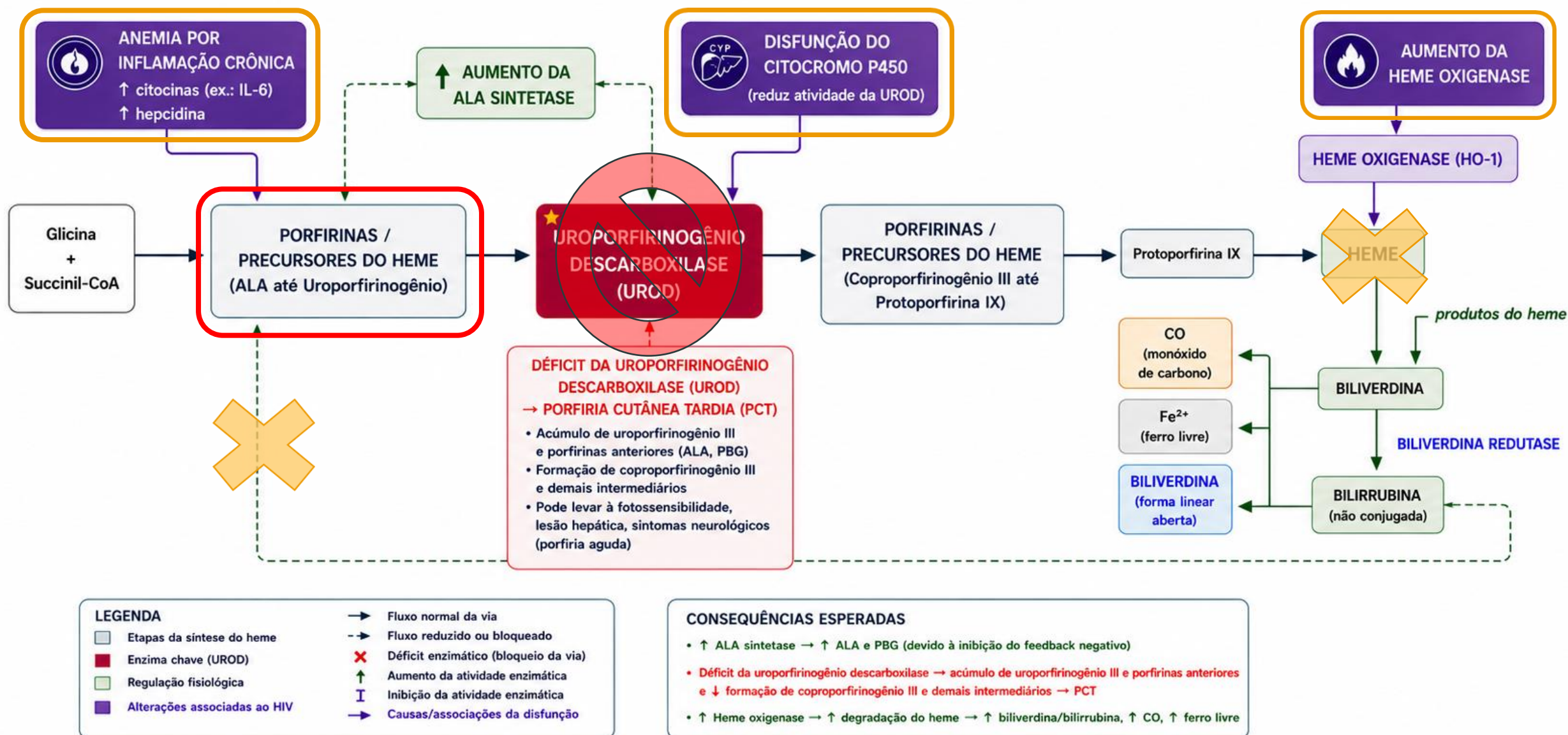
# FATORES DE RISCO

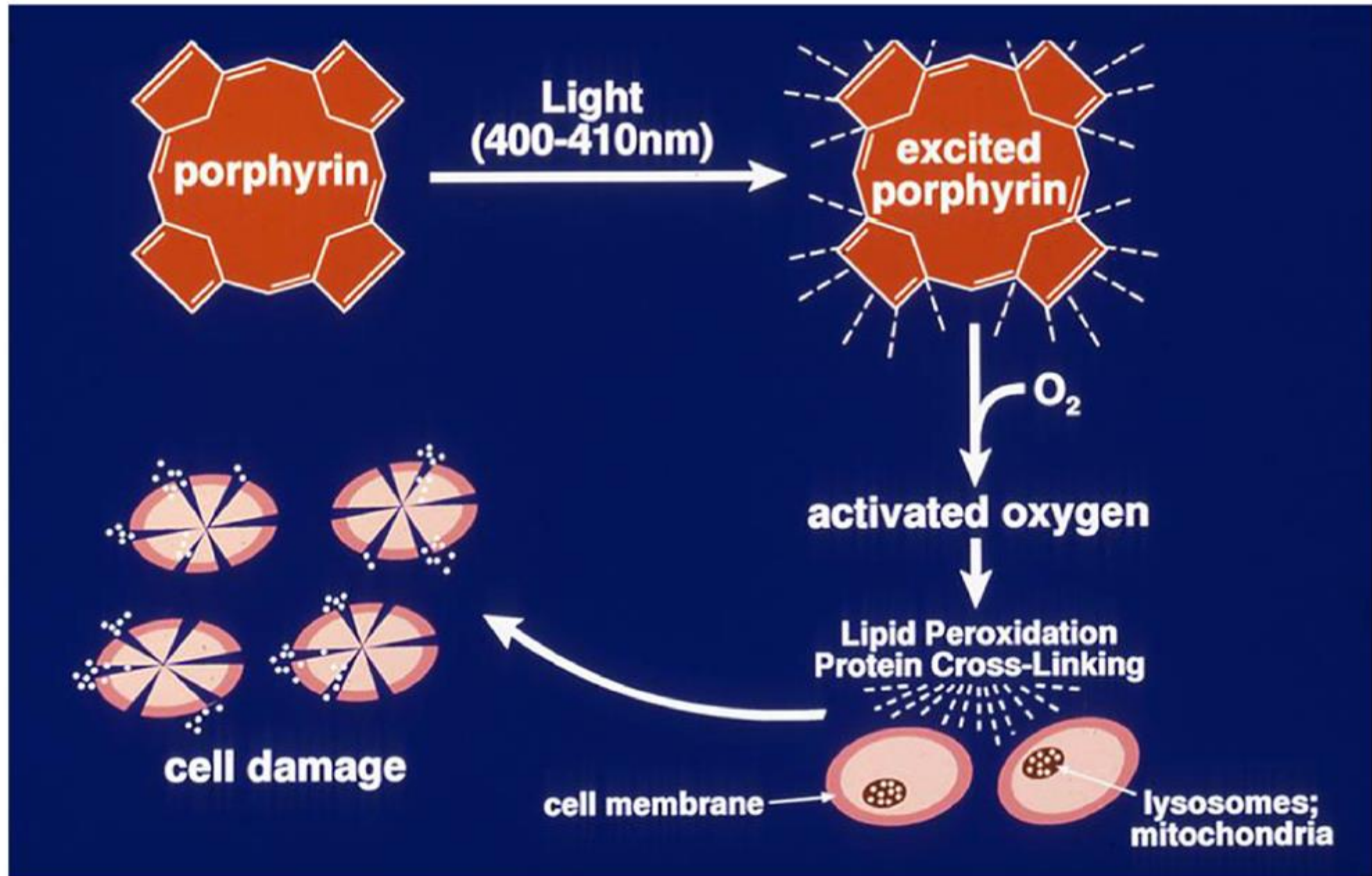
**TABELA 4. FATORES DE SUSCETIBILIDADE EM PACIENTES  
COM PORFIRIA CUTÂNEA TARDIA**

| Fator                                                       | Prevalência<br>(percentual) |
|-------------------------------------------------------------|-----------------------------|
| <b>Fatores adquiridos</b>                                   |                             |
| Infecção pelo vírus da hepatite C                           | 69                          |
| Consumo de álcool                                           | 87                          |
| Tabagismo                                                   | 81                          |
| Uso de estrogênio (em pacientes do sexo feminino)           | 66                          |
| <b>Infecção pelo vírus da imunodeficiência humana (HIV)</b> | <b>13</b>                   |
| <b>Fatores genéticos</b>                                    |                             |
| Mutação da uroporfirinogênio descarboxilase                 | 17                          |
| Hemocromatose genética                                      | 53                          |
| Genótipo C282Y/C282Y                                        | 6                           |
| Genótipo C282Y/H63D                                         | 8                           |
| Genótipos C282Y/- e H63D/-                                  | 39                          |

\* Dados de Jalil et al.<sup>41</sup>

# HIV e prováveis alterações na biossíntese do heme

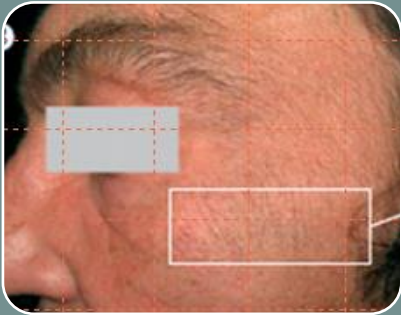






## Bolhas

- Dano tecidual na derme papilar



## Hipertricose

- Altera o microambiente folicular e estimula os folículos pilosos.



## Alteração coloração da urina

- Fluorescência rosa avermelhada por ativação das porfirinas urinárias pela luz UV

APÓS 27 ANOS...







## ANÁLISE DO CASO APÓS 27 ANOS

Não houve recidiva da PCT, mesmo com a suspensão do tratamento com antimaláricos.

Controle da doença proporcional à adesão à TARV e outros fatores de risco.

## OBJETIVOS DA APRESENTAÇÃO

Demonstrar PCT em PVHIV

---

Relacionar o surgimento e  
manutenção de lesões de PCT ao  
controle imunológico da infecção  
pelo HIV

---

Importância de registros  
fotográficos e em prontuário no  
seguimento de doenças crônicas

---

# REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1) Cuzzi T, Quintella DC. *T & D dermatopatologia compreensiva e ilustrada*. 1ª ed. São Paulo: Di Livros Editora Ltda; 2025.
- 2) Leaf RK, Dickey AK. Porphyria cutanea tarda: a unique iron-related disorder. *Hematology Am Soc Hematol Educ Program*. 2024 Dec 6;2024(1):450-456. doi: 10.1182/hematology.2024000664. PMID: 39644053; PMCID: PMC11665602
- 3) Puy H, Gouya L, Deybach JC. Porphyrias. *Lancet*. 2010 Mar 13;375(9718):924-37. doi: 10.1016/S0140-6736(09)61925-5. PMID: 20226990.
- 4) Bhat RM, Pinto M, Dandakeri S, Kambil SM. Porphyria cutanea tarda in a human immunodeficiency virus-infected patient: A rare scenario in India. *Indian J Sex Transm Dis AIDS*. 2014 Jan;35(1):49-52. doi: 10.4103/0253-7184.132430. PMID: 24958988; PMCID: PMC4066599.
- 5) Wissel PS, Sordillo P, Anderson KE, Sassa S, Savillo RL, Kappas A. Porphyria cutanea tarda associated with the acquired immune deficiency syndrome. *Am J Hematol*. 1987 May;25(1):107-13. doi: 10.1002/ajh.2830250112. PMID: 3578259.
- 6) Aguilera P, Laguno M, To-Figueras J. Human immunodeficiency virus and risk of porphyria cutanea tarda: a possible association examined in a large hospital. *Photodermatol Photoimmunol Photomed*. 2016 Mar;32(2):93-7. doi: 10.1111/phpp.12222. Epub 2015 Dec 15. PMID: 26576928.
- 7) Cloeren M, Craig E. Images in clinical medicine. Porphyria cutanea tarda. *N Engl J Med*. 2001 Oct 4;345(14):e3. doi: 10.1056/ENEJMicm980855. PMID: 11586972.
- 8) Frank J, Poblete-Gutiérrez P. Porphyria cutanea tarda--when skin meets liver. *Best Pract Res Clin Gastroenterol*. 2010 Oct;24(5):735-45. doi: 10.1016/j.bpg.2010.07.002. PMID: 20955974.
- 9) 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.
- 10) Fuchs D, Artnner-Dworzak E, Hausen A, Reibnegger G, Werner ER, Werner-Felmayer G, Dierich MP, Wachter H. Urinary excretion of porphyrins is increased in patients with HIV-1 infection. *AIDS*. 1990 Apr;4(4):341-4. doi: 10.1097/00002030-199004000-00009. PMID: 2350454.
- 11) Afonso SG, Polo CF, Enriquez de Salamanca R, Batlle A. Mechanistic studies on uroporphyrin I-induced photoinactivation of some heme-enzymes. *Int J Biochem Cell Biol*. 1996 Apr;28(4):415-20. doi: 10.1016/1357-2725(95)00159-x. PMID: 9026352.
- 12) Hoffmann G, Wirleitner B, Fuchs D. Potential role of immune system activation-associated production of neopterin derivatives in humans. *Inflamm Res*. 2003 Aug;52(8):313-21. doi: 10.1007/s00011-003-1181-9. PMID: 14504669.
- 13) Bissell DM, Anderson KE, Bonkovsky HL. Porphyria. *N Engl J Med*. 2017 Aug 31;377(9):862-872. doi:10.1056/NEJMra1608634.



OBRIGADA