



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA – RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

PORFIRIAS

DESCRIPCIÓN: Son un grupo heterogéneo de enfermedades metabólicas, generalmente hereditarias, ocasionadas por deficiencias enzimáticas de la ruta de biosíntesis del hemo, componente de la hemoglobina. Se caracterizan por una sobreproducción y cúmulo de las llamadas **porfirinas** y de **precursores** como **ALA** (ácido delta-aminolevulínico) y **PBG** (porfobilinógeno). Las principales “fábricas” de porfirinas son el **hígado** y la **médula ósea**. Existen pues, siete tipos principales y distintos, cada uno está originado por un defecto (hipoactividad) en una de las siete enzimas que participan en la cadena de fabricación del hemo. Dependiendo del tejido en que predomina el defecto metabólico, se agrupan en: **Hepáticas** y **Eritropoyéticas**; y según la manifestación de la enfermedad, en **Agudas**, **Cutáneas** y **Mixtas**. Son Agudas la Aguda Intermitente (PAI) y la Aguda de Doss o Plumboporfiria – muy rara-. La Variagata (PV) y la Coproporfiria Hereditaria (CPH) son Mixtas; Cutáneas son la Cutánea Tarda (PCT) –la más común en España-, la Protoporfiria Eritropoyética (PPE), y la Eritropoyética Congénita o de Günther –extremadamente rara-. La afectación cutánea se produce por sobreproducción y acumulo de porfirinas en la piel. El **diagnóstico** se centra en dos pilares a conjugar: **clínico** y **biológico** (. La identificación de la **mutación** y de los **portadores asintomáticos** es de suma importancia.

SÍNTOMAS: Las **Porfirias Hepáticas** (PAI, P. Aguda de Doss, PV y CPH) –a excepción de la PCT- pueden cursar con **crisis o ataques agudos** cuyo cuadro clínico, que suele ser confuso, es consecuente con una **disfunción global del Sistema Nervioso** (autónomo, central, y periférico). La mayoría de estas crisis requiere **hospitalización y la instauración inmediata de tratamiento específico: infusión de hemo en vía central** (disponible en España) y sobrecarga de glucosa. Los **síntomas** característicos de la crisis aguda son: **dolor abdominal** –con posible irradiación a espalda y muslos-, náuseas, vómitos, estreñimiento pertinaz, taquicardia, hipertensión, gran cansancio, sudoración, **neuropatía sensitiva y motora** (que puede ser grave), cuadros de ansiedad, agitación, alteración de la hormona antidiurética. La crisis puede ser producida por múltiples factores, el más común es el **uso de fármacos (medicamentos y anestésicos) contraindicados** por su capacidad para provocar el mecanismo inductor, como barbitúricos, progestágenos... y otros, por lo que conocer esto y **administrar siempre medicamentos seguros** es parte fundamental en la prevención. **Otros desencadenantes** de la crisis aguda pueden ser: el ayuno y las dietas hipocalóricas, cambios hormonales, ingestión de alcohol, infecciones y estrés. Se debe vigilar y tratar una posible anemia. **La evolución de la crisis severa** (normalmente la no tratada a tiempo y específicamente) es imprevisible. Las complicaciones más graves son las parálisis respiratoria y motora. **Los cuadros de fotosensibilidad** en las Porfirias que cursan con **afectación cutánea** pueden ser **leves y moderados** (erosiones ampollosas, comezón, eritema, edema, cicatrices atróficas...) y **graves** como en la de Günther, cuyas lesiones son intensas y dolorosas llegando incluso hasta la mutilación por destrucción ósea y cartilaginosa de las zonas expuestas. **Los síntomas de las dos Eritropoyéticas se presentan en la infancia** (en la de Günther en los primeros meses de vida, con la aparición de orinas rojizas que manchan el pañal). El riesgo de desarrollar hepatopatía en algunas Porfirias es variable. A excepción de las de tipo Agudo no hay más que tratamientos sintomáticos para estas enfermedades. **La terapia génica** se perfila como esperanza. **La prevención y la información** son hoy las únicas armas.

ASOCIACIÓN DE AFECTADOS:

Asociación Española de Porfiria

C/ Arcángel San Rafael,12 6º- 23 41010 Sevilla Tf: 616153826 Fax: 954 34 00 71

www.porfiria.org porfiria.es@gmail.com

Iniciativa Europea para la Porfiria (EPI): información, médicos y centros expertos, tratamiento, listado de fármacos, asociaciones... web porphyria-europe.com