

LA PEQUEÑA SIMULADORA

INFORMAR DE SU ENFERMEDAD A UN NIÑO CON PORFIRIA Y AYUDARLE A ADQUIRIR HÁBITOS ADECUADOS A SU CONDICIÓN, ES LA LABOR NECESARIA DE LOS PADRES DE CARA A LOGRAR LO MÁS IMPORTANTE: LA PREVENCIÓN DE LAS CRISIS



Hay ocasiones en que hablar de ciertas enfermedades, en según qué contextos, puede hacer que nos consideren poco menos que marcianos. Desgraciadamente, todos estamos familiarizados con un sinnúmero de afecciones que resultan corrientes en nuestra sociedad occidental, pero en ese grupo -digamos, popular- no entran determinados males que vienen aquejando al ser humano a lo largo de la historia. Ni siquiera el hecho de haber sido padecidas por personajes de gran relevancia social ha conseguido un mayor conocimiento por parte de quienes están fuera de la profesión médica. Es el caso de la porfiria, una patología que afecta a un número de personas desigual en el mundo, dado que hay zonas en las que la prevalencia es mucho mayor que en otras (Suecia y Sudáfrica), por factores desconocidos. En general, se dan uno o dos casos por cada 15.000 habitantes y, por lo que respecta a España, no se tienen datos concluyentes; tan solo es destacable la especial incidencia en la zona de la vega baja del río Segura, en Murcia.

Se cree que el insigne pintor Vincent Van Gogh -tan rechazado en vida- pudo padecer, entre otros males, porfiria, enfermedad a la que los expertos se han

referido como *pequeña simuladora*, ya que su reconocimiento clínico es complejo, porque las crisis pueden simular otras patologías. Del que sí se tiene la certeza de haberla padecido es del rey inglés Jorge III, aquejado por sucesivos ataques de locura acompañados de síntomas típicos de ese trastorno. Además, esta enfermedad fue la protagonista de una de las narraciones más entrañables y desgarradoras a un tiempo, contada magistralmente por la escritora Isabel Allende, quien sufrió en la persona de su hija Paula los efectos mortales de este mal.

La denominación de esta afección proviene del vocablo griego *porphyra*, que significa morado o púrpura, en clara alusión a una de las características definitorias del trastorno. Y es que, cuando se pretende una definición, es necesario pluralizar, y así hablaremos de *porfirias*, ya que esta denominación engloba un grupo heterogéneo de enfermedades metabólicas de carácter hereditario, cuyo primer caso vino descrito de la mano del médico Günther, en 1911, y se trataba de una porfiria eritropoyética congénita. De hecho, existen siete tipos principales y distintos de porfirias que por su forma de manifestarse clínicamente podemos agrupar en cutáneas y agudas. Las primeras son las más fáci-

les de diagnosticar por la evidencia de sus lesiones y más asequibles para su estudio, sin embargo, las agudas resultan las más graves (la más común, la porfiria aguda intermitente; además figuran la coproporfiria hereditaria y la porfiria variegata).

Todas ellas son resultado de mutaciones que alteran la producción corporal de hemoglobina, un pigmento rojizo que contiene hierro y que es el encargado del transporte de oxígeno en nuestro organismo. Cuando se produce una crisis aguda es debido a una demanda de hemo (componente de la hemoglobina) por parte del organismo y se caracteriza por una serie de manifestaciones neurovisceral y neuropsíquicas que pueden evolucionar de forma impredecible. Las complicaciones más graves a las que podría llegarse son la parálisis respiratoria y la parálisis motora, de una remisión generalmente lenta.

Las manifestaciones que provoca esta enfermedad se deben a la acumulación de las denominadas porfirinas en los tejidos (ayudan a formar la hemoglobina, entre otras sustancias); cuando esto se da en la piel provoca una de las características de los afectados: la sensibilidad a la luz del sol.

El médico alemán Hans Fisher describió a