



EN PEQUEÑAS DOSIS

## UN GRUPO DE TRASTORNOS MUY COMPLEJO

Muchas veces nombramos la porfiria, así, en singular, sin ser conscientes de que se trata de un conjunto de diferentes enfermedades muy complejas provocadas por problemas enzimáticos. Dependiendo de qué tipo de enzimas deficitarias sean las causantes, así será la porfiria. En síntesis, lo que ocurre es que fracasan las enzimas encargadas de fabricar el precursor de la hemoglobina de la sangre. Y el resultado es que esos componentes que no pueden incorporarse al torrente sanguíneo se acumulan en los tejidos o aparecen en cantidades excesivas. Y esos componentes son, en definitiva, los causantes de los trastornos. Las manifestaciones son tan distintas que podrían considerarse enfermedades diferentes. No parece que haya relación alguna entre la porfiria cutánea, que es la más frecuente y que provoca ampollas en la piel, con la porfiria aguda intermitente que provoca también síntomas neurológicos.

La cutánea, que aparece porque la sangre lleva el hierro desde el hígado hasta la piel, se caracteriza por la aparición de ampollas en todas las partes del cuerpo expuestas a la luz solar. Son ampollas que luego se convierten en costras y que tardan en cicatrizar. Pero esa manifestación en la piel no es más que el reflejo de todo el proceso que se realiza en torno al hígado, y que puede ser grave. Una vez realizado el diagnóstico, el tratamiento (que pasa por no consumir alcohol y evitar estrógenos en el caso de las mujeres) es eficaz.

La porfiria aguda intermitente es más compleja aún; es hereditaria y mayoritariamente femenina. Como en el resto de este tipo de enfermedades, se debe a una deficiencia enzimática que provoca que en el hígado se acumulen sustancias indeseables. En este caso, la enfermedad aparece por brotes. Son crisis que surgen tras el consumo de algunos medicamentos, (barbitúricos, sulfonamidas, hormonas,) de alcohol, tabaco o al someterse a una dieta estricta. La crisis, que puede durar varios días, se presenta con un notable dolor abdominal y alteraciones digestivas. En ocasiones pueden aparecer convulsiones. Para el tratamiento de los brotes agudos a veces se recomienda el ingreso hospitalario.

Y en último lugar, por frecuencia, se cita la porfiria causada por acumulación de sustancias en la médula, en los glóbulos rojos o en la piel y en el hígado. También se suele heredar y se manifiesta ya desde niño cuando se expone la piel al sol. Pero no en todos los casos aparecen ampollas, como en la porfiria cutánea. Suele acompañarse de cálculos biliares y problemas hepáticos. En definitiva, como decimos, se trata de una serie muy compleja de trastornos que en ocasiones pueden desencadenar complicaciones graves.

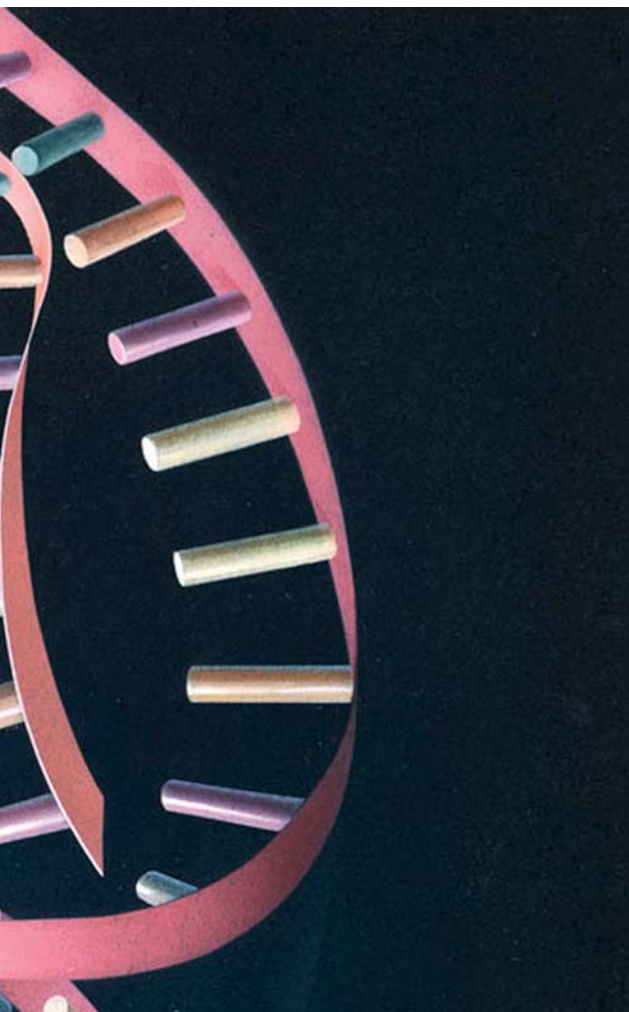
## CARA A CARA CON LA ENFERMEDAD

El tratamiento es delicado y se basa en tres actuaciones principalmente: disolución venosa de altas dosis de glucosa (los carbohidratos son beneficiosos, aunque de efectos lentos); infusión de hemo para corregir su déficit, a través de una vía central; y, por último, la administración de beta-bloqueantes para frenar la hiperactividad simpática.

La Asociación Nacional de Porfiria hace hincapié en la importancia de la nutrición y afirma que seguir una dieta hipocalórica o ayunar son dos de los factores conocidos como desencadenantes o precipitantes de la crisis aguda. Así, recomiendan comer abundantes carbohidratos y no ingerir demasiadas grasas ni fibra. Todo ello en un marco más amplio de recomendaciones en función de las características particulares de cada paciente. Saber que se tiene la enfermedad constituye el pilar para asumir esas medidas preventivas, de ahí que insistan en la información y en un diagnóstico confirmado de la patología.

Como noticia esperanzadora, la que se desprende de la reunión de expertos sobre esta enfermedad, celebrada en Madrid: la presentación de la E.P.I. (iniciativa europea para la porfiria) y la actividad de la Red Europea sobre Porfirias, proyectos patrocinados por la Unión Europea dentro del marco del Programa de Sanidad Pública, que han puesto de manifiesto el interés de las administraciones en mejorar la calidad de vida de estos enfermos.

Información para pacientes: ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE PORFIRIA. 616153826 y [www.porfiria.org](http://www.porfiria.org)



principios del siglo XX a las porfirinas de una forma muy gráfica: "son los compuestos que hacen la hierba verde y la sangre roja". En nuestro organismo, el hígado y la médula ósea son los encargados de generar estas sustancias; en esta última también se sintetiza uno de los componentes de la hemoglobina, el hemo, que a través del hígado consigue crear sustancias cuya función es básicamente desintoxicar. Pues bien, cuando todos estos procesos no fluyen con normalidad, se produce en nuestro organismo una disfunción que provoca serios problemas, focalizados en diferentes órganos.

### PERCATARSE DE SU PRESENCIA

Hay dos hechos que dificultan enormemente el diagnóstico de la porfiria. Por un lado, el situarse entre las llamadas *enfermedades raras* y, por tanto, con una escasa prevalencia; y por otro la complejidad del cuadro clínico que presenta, confuso la mayoría de las veces, lo que hace que se trate de forma errónea, además de provocar un retraso en su reconocimiento de meses e incluso años. Esto conlleva una serie de riesgos en el diagnóstico que van desde una cirugía exploratoria abdominal con anestésicos contraindi-

cados, hasta un diagnóstico psiquiátrico abusivo o tratamientos analgésicos inapropiados. Desde la Asociación Española de Porfiria, Rosario Fernández ha explicado que los afectados de porfirias sufren una situación de angustia, aislamiento y gran ansiedad durante el proceso de diagnóstico.

Aun así, actualmente están descritos una serie de síntomas que, a pesar de su variedad pueden orientar hacia la presunción de una posible enfermedad porfírica: una coloración rojiza o de vino tinto en la orina; estreñimiento; vómitos; dolor abdominal tipo cólico; dolor muscular; sensibilidad a la luz del sol; entumecimiento u hormigueo; incluso ansiedad. Ante estos signos, resulta comprensible que en ocasiones se haya diagnosticado de forma errónea apendicitis o cólico nefrítico.

A esta sintomatología hay que añadir dos pruebas de carácter definitivo. Por un lado, el conocido como test de Hoesch, realizado a través de la orina, añadiendo a ésta un reactivo, que cambiará inmediatamente de color si existe porfiria. Por otro, conocer si en la familia del afectado ha existido algún otro caso de la enfermedad, dada la importancia del componente hereditario en su aparición.