

## Porfirias

Las Porfirias son un raro grupo de enfermedades caracterizadas por trastornos en la síntesis del grupo Hem de la Hemoglobina, con acumulación y excreción aumentada de algunos intermediarios y productos colaterales.

Las Porfirias han sido denominadas “enfermedades simuladoras”, ya que pueden tener síntomas y signos muy variados por lo que desafortunadamente, los pacientes con porfirias frecuentemente reciben diagnósticos erróneos, y cuando se hace el diagnóstico correcto, muchas veces esto ocurre después que el paciente ha estado meses o años buscando solución a sus problemas de salud. En el plano personal, recuerdo haber discutido un caso con un médico de un prestigioso hospital americano sobre una paciente ex-drogadicta que fue ingresada varias veces por crisis de dolor abdominal que eran tratadas como crisis de abstinencia, hasta que este médico detectó una determinación de metabolitos de Hem en orina.

Existen diferentes clases de Porfirias, dependiendo de la enzima afectada en la síntesis del Hem. Estas porfirias pueden ser clasificadas, de acuerdo a los síntomas y signos predominantes, en Cutáneas (el principal signo es fotosensibilidad dérmica), Neuroviscerales (caracterizadas por dolor abdominal, neuropatía y psicosis) y Mixta, con ambos tipos de signos y síntomas.

Debido a que el déficit de una enzima en esta vía metabólica provoca un déficit en la síntesis de Hem, la anemia resultante del déficit de Hemoglobina es un signo predominante en muchos de estos pacientes. En las porfirias de tipo Cutánea, un signo fundamental es la fotosensibilidad dérmica causada por la formación de intermediarios y productos colaterales de esta vía metabólica, que al no poder convertirse en Hem debido al déficit de una enzima del proceso, se acumulan o van a la formación de otros pigmentos intermediarios que al acumularse en la piel, provocan la sensibilidad y las lesiones cutáneas severas que aparecen cuando estos pacientes se exponen al sol. En algunos casos estos pigmentos se acumulan también en las encías, los dientes, la boca, dándole coloración rosada e incluso en algunas condiciones un aspecto fosforescente.

Imaginen ahora a un paciente muy pálido, con dientes rosados, una orina frecuentemente roja, que puede presentar algunas anomalías psicológicas como resultado de su condición, que interactúa muy poco con los vecinos...solo visto de noche y que desarrolla ampollas en la piel cuando se expone al sol...imaginen también que este tipo de pacientes, en tiempos antiguos, acudieran a curanderos, brujos, o médicos, que al reconocer en la palidez del paciente el mismo signo mostrado por personas que han perdido mucha sangre, les recomendarían tomar sangre fresca de animales para tratar de curar su palidez y su debilidad... Demasiada imaginación? Que les recuerda esta descripción?

**Sintomatología de la Porfira** La primera manifestación de una crisis porfírica aparece en el período de lactancia, cuando el bebé mancha los pañales con orina rojiza o se

muestra especialmente inquieto ante su exposición a la luz del sol, aunque sea a través de cristales, es decir, estamos hablando de fotosensibilidad. Con el paso del tiempo, esta manifestación puede llegar a ser extremadamente grave; debido a la acumulación de las porfirinas en la piel, la simple exposición a la luz solar provoca gravísimas y muy dolorosas quemaduras por la oxidación de los tejidos, tal y como si fuese ésta literalmente abrasada, lo que en terminología médica se denomina fotodermatitis crónica con fotosensibilidad. Los dedos, los cartílagos nasales y auriculares son, con el paso del tiempo, amputados, al igual que desaparecen los labios. Los pacientes padecen eritrodoncia, es decir, las encías se encogen dejando de manifiesto una despigmentación de los dientes, que adquieren una tonalidad rojiza y presentan una impresionante fluorescencia del mismo color cuando se exponen a la luz ultravioleta. Los dientes se vuelven muy afilados, entre los que destacan especialmente los colmillos. La porfiria llega a producir ciertas crisis neurológicas que pueden conllevar a padecer alucinaciones, trastornos de la personalidad, parálisis en las extremidades y en los músculos respiratorios, provocando, finalmente, la muerte. Otra sintomatología de esta enfermedad es el hirsutismo y la hipertrichosis facial. Debido a la fotosensibilidad del paciente, el organismo, para protegerse de la luz solar, provoca el crecimiento de vello en lugares tan inverosímiles y tan sorprendentes como las palmas de las manos, la yema de los dedos, nariz y orejas.

