Rev Clin Esp. 2023;223(Supl 1):S229

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

1634 - ¿PENSAMOS EN PORFIRIA?

Inmaculada Izquierdo Pérez, María Luisa Pérez García, David Puertas Miranda, Tatiana Bohorquez Arcila, Rosa Tejera Pérez y José Ángel Martin Oterino

Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca.

Resumen

Objetivos: Analizar los casos diagnosticados de porfiria en el Complejo Asistencial Universitario de Salamanca (CAUSA), para cuantificar los casos, caracterizar el diagnóstico, clasificar y valorar su seguimiento.

Métodos: Se llevó a cabo un estudio descriptivo, longitudinal y retrospectivo de una cohorte de pacientes diagnosticados de porfiria con asistencia en el CAUSA durante el período 2000-2021.

Resultados: En la búsqueda, se encontraron 21 pacientes con diagnóstico de porfiria, dentro de los cuales 4 eran porfirias hepáticas agudas (PHA) y 17 porfirias cutáneas tardas (PCT). De estos, hubo 1 hombre con PHA, y 14 con PCT. En el caso de las mujeres, 3 cursaban con PHA y 3 con PCT. La edad media (± DT) fue de 23,75 ± 14,89 años en los casos de PHA y de 42,8 ± 16,5 años en los casos de PCT. En relación al servicio de procedencia, se identificaron 3 casos de PHA y 3 casos de PCT en Medicina Interna, 1 de PHA en Pediatría y 2 y 3 casos de PCT en Digestivo y Dermatología, respectivamente. En 9 pacientes con PCT no se especificaba el servicio diagnóstico en la historia clínica. El seguimiento se realizó por Medicina Interna en 3 casos de PHA y 4 de PCT. Hubo 1 caso en seguimiento por Digestivo, 1 por Dermatología y 5 por Medicina de familia, todos de PCT. En 6 casos de PCT y 1 de PHA no consta seguimiento por ningún servicio. En cuanto al medio diagnóstico, se practicó el test de Hoesch en el 100% de los casos. La cuantificación de porfirinas y sus derivados en orina se aplicó en 4 casos de PHA y 4 de PCT. La cuantificación de estos metabolitos en sangre o en heces se realizó en 1 de los casos de PHA. En 2 pacientes con PHA se realizó estudio genético. Así mismo, consta realización de test enzimático en 1 de los casos. Las manifestaciones clínicas en los pacientes con PHA fueron: viscerales en el total de los pacientes; psiquiátricas en 2 casos; neurológicas en 1 de los casos y cutáneas en otro de los casos. Todas las PCT cursaron con manifestaciones cutáneas. Respecto al tratamiento, se realizó flebotomías en 5/17 pacientes con PCT y tratamiento con hemina intravenoso en 1/4 pacientes con PHA.

Porfirias en el causa	PHA	PCT	Total
Número total de casos confirmados con asistencia en el CAUSA	4	17	21

Casos por sexo	Hombres	1	14	15
	Mujeres	3	3	6
Edad media del total de casos		23,75 ± 14,89	42,8 ± 16,5	
Edad media por sexo	Hombres	39 ± 0	46,75 ± 16,09	
	Mujeres	21,67 ± 13,32	27 ± 0	
Test de Hoesch		4	17	21
Cuantificación de porfirinas en orina		4	4	8
Cuantificación de porfirinas en sangre		1	0	0
Cuantificación de porfirinas en heces		1	0	0
Test enzimático		1	0	1
Estudio genético		2	0	2
Servicio de diagnóstico	Medicina Interna	3	3	6
	Digestivo	0	2	2
	Dermatología	0	3	3
	Pediatría	1	0	1

0014-2565 / © 2023, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.

No consta	0	9	9	
Clínica	Viscerales	4	0	
	Psiquiátricos	2	0	
	Neurológicos	1	0	
	Cutáneos	1	17	
Seguimiento	Medicina Interna	3	4	7
	Digestivo	0	1	1
	Dermatología	0	1	1
	Medicina de familia	0	5	5
Tratamiento	No realizado	1	6	7
	Flebotomías	0	5	
	Hemina iv	1	0	

Discusión: Las porfirias son enfermedades metabólicas y minoritarias, que actualmente presentan un especial interés por su mejora en el diagnóstico, el desarrollo del estudio genético y la existencia de nuevos tratamientos. El diagnóstico de las Porfirias se basa en la realización de un test de Hoesch, una cuantificación y realización de espectofotometría para clasificarlas y un estudio molecular para realizar consejo genético. En nuestra serie, todos los pacientes tenían realizado test de Hoesch, con lo que la crisis aguda estaba bien diagnosticada. Se clasificaron, atendiendo a los síntomas, en porfirias agudas hepáticas (4) y porfirias cutáneas (17). Su subclasificación viene determinada por la proporción relativa de diferentes porfirinas/metabolitos en orina, sangre y heces. En nuestra serie, solo se realizó determinación en orina en 8 de los casos: dentro de las PHA, en 3 casos de Porfirias agudas intermitentes y en 1 caso de coproporfiria hereditaria, basándose el diagnóstico de esta última en el aumento de coproporfirinas en orina. El estudio de

0014-2565 / © 2023, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.

la actividad enzimática se aplica en casos dudosos o como complemento al resto de pruebas y figura en 1 de nuestros casos. El estudio molecular permite identificar los casos adquiridos o heredados, con el fin de realizar consejo genético. Por otro lado, el seguimiento de estas Porfirias se basó fundamentalmente en las comorbilidades por parte del servicio de Medicina Interna, sobre todo en el caso de las PCT, debido a su asociación con virus hepatotropos y hemocromatosis secundaria.

Conclusiones: En conclusión, en nuestro hospital hay pacientes con diagnósticos incompletos, no bien clasificados y sin seguimiento/tratamiento adecuados. El algoritmo diagnóstico de las Porfirias parece no estar bien definido y sería necesario estandarizar un protocolo no solo en nuestro hospital, sino a nivel nacional teniendo en cuenta que las pruebas se realizan en centros de referencia, son muy específicas y, para pedirlas, hay que pensar en ellas.

0014-2565 / © 2023, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.