

## **No se puede descartar ser portador de porfiria mediante una analítica de orina**

No se puede descartar nunca que una persona no sea portadora de porfiria basándose en los resultados de un análisis de orina; para ello es necesario realizar una prueba genética. Esta ha sido la conclusión principal de la charla impartida por Pauline Harper, del Centro Sueco de Porfiria perteneciente al Hospital Universitario Karolinska, de Estocolmo (Suecia), en la reunión internacional sobre porfirias celebrada en Madrid.

### **Esther Román Cantón 29/04/2008**

"Un análisis de orina puede ofrecer en algunos casos niveles de porfobilinógeno (PBG) normales aun cuando la persona sea portadora de porfiria", ha señalado Harper, quien ha añadido, además, que en periodos intercrisis los niveles de PBG en orina también pueden ser normales. Harper se ha centrado en el análisis de las porfirias agudas y, en especial, en el tipo agudo intermitente, la más frecuente.

"Las porfirias agudas dan lugar a síntomas neuroviscerales, musculares, psiquiátricos, trastornos metabólicos, etc., pero el síntoma más importante y frecuente es el dolor agudo de abdomen que no se puede filiar y que debe hacernos sospechar de la ocurrencia de esta patología". Durante los ataques agudos se produce un aumento del porfobilinógeno en la orina que inhibe al porfobilinógeno desaminasa y producen altas concentraciones de PBG en orina.

La porfiria intermitente aguda es la más frecuente, tiene una herencia dominante autosómica y se suele hacer sintomática después de la pubertad. Entre los factores desencadenantes se pueden encontrar factores hormonales, algunos fármacos, el estrés o el alcohol; además, las mujeres la sufren con más frecuencia. Por todo ello, "es importantísima la detección de los portadores de porfiria aguda intermitente: para intentar educar en la prevención de ataques agudos, asesorar genéticamente e instaurar, en caso de que se produzca una crisis aguda, un tratamiento correcto".