

EL DIAGNOSTICO PRECOZ DE LAS PORFIRIAS AGUDAS ES FUNDAMENTAL PARA EVITAR LA GRAVE AFECTACIÓN NEUROLOGICA

- ❖ La Unidad de Porfiria del Hospital Clinic de Barcelona es centro de referencia en la Unión Europea para la información, diagnóstico y tratamiento de las Porfirias. Está acreditada por el proyecto Europeo “Iniciativa Europea para la Porfiria” y ha sido evaluado positivamente en base a un programa de aseguramiento de la calidad ("quality assurance").
- ❖ La Unidad, es “miembro asociado” de la “Red Europea sobre Porfiria” (EPNET) y su equipo trabaja en este proyecto financiado por la Unión Europea

Barcelona, 11 de Junio de 2008.- **Con motivo del XXXVI Congreso Nacional de Dermatología, que se celebrará entre los días 11 y 14 de junio de 2008 en Barcelona, la doctora Carmen Herrero, Coordinadora de la Unidad de Porfirias del Hospital Clinic de Barcelona, informará sobre los últimos avances clínicos en porfirias para que los especialistas adquieran habilidades que les permitan identificar estas enfermedades de forma precoz. Asimismo, durante el congreso se organizará una reunión entre dermatólogos y las Asociaciones de Pacientes, para favorecer el intercambio de información y dar orientación y apoyo a los pacientes y a sus familiares.**

La Dra. Herrero explica que “las Porfirias son un **grupo de enfermedades poco frecuentes cuyo complejo cuadro clínico no es de diagnóstico fácil. Pueden ser graves si no se diagnostican pero, cuando se detectan, pueden tratarse eficazmente.** De hecho están catalogadas como enfermedades raras pero en realidad, su incidencia es aún desconocida en España donde hay un gran número de portadores asintomáticos”.

“Hay siete variedades de Porfiria pero, por su forma de manifestarse clínicamente, **se pueden distinguir dos subgrupos: las porfirias cutáneas y las porfirias agudas.** Las Porfirias Cutáneas, se manifiestan con síntomas de fotosensibilidad, con lesiones en las zonas de la piel más expuestas al sol producidas por el acumulo excesivo de las porfirinas. Estas son las más fáciles de diagnosticar porque las lesiones que aparecen son evidentes y asequibles para su estudio. **Las Porfirias Agudas** -porfiria aguda intermitente (PAI), coproporfiria hereditaria (CPH) y porfiria variegata (PV)-, cursan con crisis agudas y **son las más difíciles de diagnosticar y las mas graves.**”

“En estos casos”, dice la Dra. Herrero, “los síntomas clínicos se inician en forma de dolor abdominal intenso, nauseas, a veces vómitos, agitación, **y si no se piensa en esta enfermedad los síntomas son atribuidos a problemas digestivos o ginecológicos y son tratados con analgésicos, con antieméticos o con tranquilizantes, con lo cual no se consigue otra cosa que empeorar el cuadro clínico y provocar la aparición de parálisis en extremidades o convulsiones.** Incluso la afectación neurológica produce síntomas similares a otras enfermedades neurológicas más frecuentes en nuestro ámbito. **El pronóstico empeora con el retraso del diagnóstico y del tratamiento adecuado** que no van a hacer más que empeorar el proceso metabólico y desencadenar la grave afectación neurológica.”

En el seminario: “Espectro de las Porfirias”, que tendrá lugar el viernes 13 de junio, de 3 a 4 de la tarde, la Dra. Carmen Herrero hará referencia a los criterios de diagnóstico y explicará que “**para diagnosticar la PAI, el prototipo de Porfiria aguda, es muy importante el diagnóstico clínico.** Para llegar a él **es fundamental tener presente que esta enfermedad existe** también en nuestro ámbito **y pensar que la persona que tenemos delante puede tener una crisis aguda de porfiria.**” En el Simposio “La piel y enfermedades sistémicas” que se celebrará el jueves 12 de junio de 9 a 10,30 h. la Dra Herrero hablará de “Porfirias y trasplante”. En su ponencia informará sobre las posibles indicaciones del trasplante de órganos en algunas de las formas más graves de porfiria.

Durante los ataques agudos se producen altas concentraciones de PBG en orina. “Hay que proceder a **recoger orina** y dejarla unos minutos al aire y expuesta a la luz. **Si la orina contiene porfirinas oscurece en poco tiempo. El test de Hoesch es un procedimiento rápido que produce el inmediato cambio de**

color de la orina en contacto con el reactivo. Es un reactivo de bajo coste que podría estar disponible en los servicios de urgencia.”

Sin embargo, en las personas sin síntomas no se puede descartar nunca que sean portadoras de porfiria basándose en los resultados de un análisis de orina, ya que éste puede ofrecer, en algunos casos, niveles de porfobilinógeno (PGB) normales aun cuando la persona sea portadora de porfiria y porque en periodos intercrisis los niveles de PBG en orina también pueden ser normales; para ello es necesario realizar una prueba genética.

La Dra. Herrero opina que **“para resolver el retraso en el diagnóstico** es importante organizar actos que faciliten la divulgación de estas enfermedades; **debe saberse que las porfirias existen y deben estar presentes en la mente de todos los facultativos.** En segundo lugar, debido al hecho de que las porfirias no son enfermedades muy prevalentes, **es importante que existan centros especializados en su diagnóstico y tratamiento.”**

A este respecto, es primordial recordar que el Hospital Clínic de Barcelona cuenta con una Unidad de Porfirias y un laboratorio de Porfirinas en su Centro de Diagnóstico Biomédico, **acreditados por la Iniciativa Europea para la Porfiria (EPI) y considerados como referencia para la información, diagnóstico y tratamiento de estas enfermedades en la Unión Europea.**

Además, esta Unidad, es “miembro asociado” de la “Red Europea sobre Porfiria” (EPNET) y su equipo trabaja en este proyecto financiado por la Unión Europea que pretende facilitar una mejor atención sanitaria a los pacientes de porfiria y a sus familias. Sin embargo, esta unidad todavía no es del todo conocida por los especialistas y los pacientes.

Algunos de los **objetivos de la Red Europea sobre Porfiria** son: redactar información consensuada sobre **todos los tipos de porfirias**; estandarizar en base a la evidencia el uso de medicamentos en las porfirias; recopilar datos epidemiológicos para las autoridades sanitarias nacionales y de la UE (Las autoridades sanitarias desean conocer las consecuencias de las porfirias para la salud de los ciudadanos, cuanto cuesta tratar a los pacientes, etc.); y monitorizar la actuación de los servicios laboratorios de diagnóstico mediante un servicio externo de aseguramiento de la calidad. Para la Dra. Herrero **“el trabajo de los laboratorios para el diagnóstico de las porfirias es de suma importancia.”**

La Red Europea para la porfiria está integrada por una serie de grupos de trabajo responsables de diversos proyectos. Por ejemplo, el grupo de trabajo nº 5 se encarga de proporcionar información sobre los fármacos que se pueden utilizar con toda seguridad en pacientes con porfiria aguda. La Dra. Herrero manifiesta que **“al tratarse de una enfermedad rara, no hay suficiente información sobre los efectos de los medicamentos. Esta información evitará que profesionales sanitarios administren medicación que pueda provocar ataques agudos.”**

En efecto, al aumentar la accesibilidad a la información sobre la seguridad de los medicamentos, será más fácil para los pacientes y los médicos evitar fármacos que puedan precipitar un ataque agudo de porfiria. De esta manera, **se espera que el proyecto EPNET conduzca a un descenso en la frecuencia global de los ataques agudos inducidos por una medicación inadecuada** que sufren los enfermos de porfiria en Europa.

Por otra parte, a diferencia de otras enfermedades raras, las Porfirias disponen de tratamiento (que varía según el tipo adquirido) y/o medidas preventivas. **“Para tratar las crisis agudas de porfiria disponemos hoy día de un tratamiento (registrado en la Unión Europea desde el año 2000): administración de hemina por vía endovenosa, que consigue la remisión de la crisis en pocos días. La utilización de éste fármaco de forma precoz puede evitar la aparición de la grave afectación neurológica de estas enfermedades”,** dice la Dra. Herrero.

“Las porfirias cutáneas también pueden tratarse con medidas higiénicas como evitar la exposición al sol. Algo muy distinto a lo que sucede con la porfiria cutánea tarda, enfermedad adquirida y relacionada con problemas hepáticos. En estos casos el tratamiento de la enfermedad hepática puede favorecer la remisión clínica de la enfermedad”, añade.

Para terminar, debemos señalar la **importancia del estudio genético** para los familiares de los pacientes diagnosticados. La Dra. Herrero declara que **“como el defecto molecular que causa las porfirias se transmite por herencia, una vez se tiene la certeza de que un paciente tiene porfiria y se conoce exactamente bien que tipo de porfiria padece, se debe proceder al estudio genético, y se debe hacer**

extensivo a sus familiares, lo cual nos revelará los posibles portadores asintomáticos de la enfermedad” (se calcula que el 50% lo son). Es muy importante el conocimiento del estado de portador asintomático, ya que **el portador es un individuo en riesgo de padecer una crisis aguda, por lo cual debe conocer que fármacos o anestésicos podrían desencadenar una crisis**. Por otro lado, el portador puede también transmitir el defecto a su descendencia. El estudio familiar es importante para poder adoptar las medidas preventivas eficaces”.

“Por todo lo dicho anteriormente se deduce que **el abordaje completo de estos pacientes y sus familiares sólo puede hacerse eficazmente en centros especializados en estas enfermedades**, en los que hay una gran interacción entre los responsables de la clínica y los responsables de las unidades de diagnóstico tanto bioquímico como genético, y al mismo tiempo poseen la infraestructura necesaria para aplicar el tratamiento adecuado” concluye la Dra. Herrero.

Por otra parte, el sábado día 11 de junio, a las 10:45 horas en la sala 8 (nivel 3) del Palacio de Congresos de Barcelona, se celebrará una reunión sobre Porfiria, promovida por Magdalena Ordinas como presidenta de la Asociación Balear de Porfiria, en la que también participará la Asociación Española de Porfiria (AEP), para favorecer el intercambio de información y dar orientación y apoyo a los pacientes y a sus familiares.

A este respecto, Rosario Fernández, Responsable de Comunicación de la AEP, señala que “las Asociaciones de pacientes son hoy verdaderos grupos de presión. Su voz, sus reivindicaciones y su acción a favor de los colectivos a los que representan son cada vez más tenidas en cuenta por las administraciones y comienzan lentamente a influir en sus políticas sociales y sanitarias.”

La AEP es miembro activo de FEDER y EURORDIS, (FEDERACIONES Española y Europea de Enfermedades Raras), con las que participa en diversos estudios e investigaciones, además de haber influido en las políticas nacionales, como la Ponencia en el Senado español: Estrategia para las Enfermedades Raras”.

Rosario Fernández señala que “uno de los problemas a los que se enfrentan los enfermos de una porfiria aguda (que se está abordando desde la Asociación) es que **el acceso al tratamiento de la crisis aguda con Normosang®, el único medicamento específico, en ocasiones se ve obstaculizado en el ámbito hospitalario, con el consiguiente retraso en su administración (que es hospitalaria) y sus consecuencias para el enfermo**”.

“Otros proyectos que lleva a cabo la Asociación”, añade Rosario, “son: la gestión ante la Administración Central para la Utilización del Test de Hoesch en los servicios de urgencias hospitalarias; el desarrollo de un dispositivo de alerta médica; la necesidad de designación de un Centro de Referencia Nacional para Porfirias.(En cumplimiento de Real Decreto 1302/2006); impulsar la investigación de una terapia génica para la PAI (en Navarra); y, en cooperación con Asociaciones afines (especialmente de patologías que afectan a la piel como psoriasis, epidermolisis bullosa, esclerodermia...), la gestión de gastos y cobertura para cremas, materiales de cura y lunas de protección para vehículos.”

* * *

Para Más información:

Hospital Clinic, Barcelona

Área de Comunicación

Teléfono: 93 227 57 00

Dra. Carmen Herrero, Unidad de Porfirias

Teléfono: 93 227 54 00 Ext: 2422, 2619

e-mail: cherrero@clinic.ub.es

Associació Balear de Porfíria

Carrer Heura, 5 – 07560 Da Coma (Mallorca, Islas baleares)

Tel: 630 18 08 71 – 971 81 03 21. FAX: 971 59 56 25

e-mail: balearporfiria@hotmail.com

INICIATIVA EUROPEA DE PORFIRIA (EPI) y RED EUROPEA SOBRE PORFIRIAS (E.P.N.E.T)

www.porphyrria-europe.com

ASOCIACION ESPAÑOLA DE PORFIRIA (AEP)

c/ Irunlarrea nº 7, 2º C - 31008 Pamplona

Presidencia de la AEP Tel: 616 15 38 26

Responsable de Comunicación de la AEP: 954 34 00 71

Web: www.porfiria.org e-mail: porfiria.es@gmail.com

La **Asociació Balear de Porfíria (ABP)**, presidida por Magdalena Ordinas, con el apoyo y colaboración de la Conselleria de Salut i Consum del Govern de les Illes Balears, inició sus tareas en el año 1985. La ABP, a lo largo de estos años, ha organizado diversas campañas sociosanitarias informativas y ha facilitado la realización de amplios estudios familiares y epidemiológicos sobre porfirias en las Islas Baleares.

La **Asociación Española de Porfiria** se constituye en Sevilla, en Septiembre de 1999. Es una asociación sin ánimo de lucro que, como el resto de Asociaciones de Enfermedades Raras, orienta su esfuerzo en beneficio de los afectados, promoviendo, realizando o apoyando actividades que tengan repercusiones sanitarias, sociales y científicas. Sus tareas prioritarias son: informar y orientar a los afectados de cualquier tipo de Porfiria y a sus familias, canalizar la información que haga posible un cálculo estimativo de la incidencia en España, establecer comunicación y cooperar con los médicos (tanto nacionales como extranjeros) que las estudian y tratan, y con Entidades y Organismos, públicos y privados, de fines similares, participar en aquellos foros que pertenezcan al campo de su interés, así como buscar las ayudas necesarias para su mantenimiento y difusión. La Asociación Española de Porfiria está adscrita a FEDER (Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras) y EURORDIS (European Organization for Rare Disorders).