

## TEST RÁPIDO ANTE LA SOSPECHA DE UNA PORFIRIA AGUDA

### TEST DE HOESCH

1 ml. de reactivo de Ehrlich  
1-2 gotas orina reciente

Color rosa - rojo = Exceso de PBG

+



Reactivo de Ehrlich

(2 g. de p - dimetilaminobenzoldeido en 100 ml. de HCl 6N)

HCl 6 N: Diluir a la mitad HCl 12 N (37 %)

**¡Atención!: Siempre ácido sobre agua**

INFORMACIÓN ESPECIALIZADA:

INICIATIVA EUROPEA SOBRE PORFIRIA (EPI)

[www.porphyrina-europe.com](http://www.porphyrina-europe.com)

### Ofrecemos:

- Servicio de Información, Orientación, y Apoyo al afectado y la familia.
- Información (centros de diagnóstico, médicos expertos...) a profesionales de la sanidad, la atención social, estudiosos, investigadores...
- Página web con información y enlaces de interés.
- Boletín interno semestral, informativo, y participativo.
- Colaboración con la Universidad en cursos formativos.
- Difusión en medios de comunicación. (Fines informativos y de sensibilización social).
- Asesoramiento psicosocial (FEDER)
- Atención legal
- Guías para el afectado y la familia.

**Para más información y/o apoyar nuestro proyecto en la forma que considere oportuna estamos en:**

**Central:** C/. Irunlarrea, 7 - 2ºC  
31008 Pamplona. Tlf.: 616153826

**Andalucía:** C/. Arcángel San Rafael, 12 6º-23  
41010 Sevilla. Tlf-Fax. 954340071

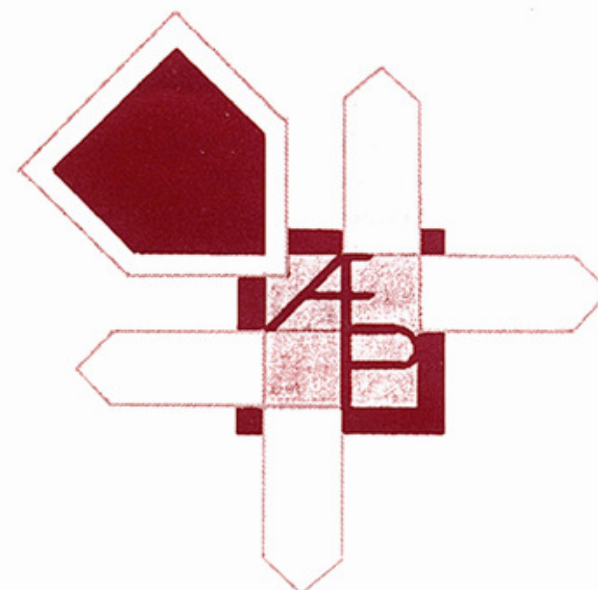
[www.porphiria.org](http://www.porphiria.org)

Miembro de



[porfiria.es@gmail.com](mailto:porfiria.es@gmail.com)

Colabora



# ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE PORFIRIA

La Asociación Española de Porfiria (AEP) se constituyó en Sevilla en septiembre de 1999. Como entidad sin ánimo de lucro, tiene por fin dar información, orientación, y apoyo a las personas afectadas de Porfiria y a las familias, así como promover, colaborar y apoyar actividades y proyectos que tengan repercusión sanitaria, social, y científica. De esta manera se mejora la calidad de vida de este colectivo.

La AEP está adscrita a la **Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)** y a **European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS)**

## ¿QUÉ SON LAS PORFIRIAS?

Las Porfirias son un grupo de enfermedades metabólicas, generalmente hereditarias, ocasionadas por deficiencias enzimáticas de la ruta de biosíntesis del hemo (componente de la hemoglobina).

## DIAGNÓSTICO

El diagnóstico se centra en dos pilares a conjugar:

-Clínico: manifestaciones clínicas del paciente.

-Biológico: restringido a laboratorios muy especializados. A través de estudio bioquímico, enzimático (confirmación del tipo de Porfiria y cálculo de probabilidades en el hallazgo de portadores); y estudio molecular - ADN - (identificación de la mutación familiar y de los portadores asintomáticos). Estudios restringidos a laboratorios muy especializados.

**El estudio familiar y el consejo genético tienen enorme relevancia.**

## TIPOS DE PORFIRIA

Según el órgano en el que de forma predominante se expresa el trastorno, han sido clasificadas en:

### Eritropoyéticas y Hepáticas

Y según la manifestación de la enfermedad en:

### Agudas, Cutáneas y Mixtas

**Agudas:** Porfiria Intermitente Aguda y Porfiria Aguda de Doss o Plumboporfiria.

**Mixtas:** Porfiria Variegata y Coproporfiria Hereditaria.

**Cutáneas:** Porfiria Cutánea Tarda, Protoporfiria Eritropoyética y Porfiria Congénita de Günther.

## SÍNTOMAS

Las Porfirias Agudas y Mixtas pueden manifestarse con crisis de síntomas abdominales, y neuropsíquicos.

La afectación cutánea (por acumulación de porfirinas en la piel) puede presentar signos de evolución benigna o grave.

Ninguna Porfiria es contagiosa.

## PREVENCIÓN

La prevención es extremadamente importante, tanto para quienes padecen la enfermedad como para los portadores asintomáticos.

### La información es el primer factor de prevención.

En las Porfirias Agudas la prevención se centra en conocer y evitar los factores precipitantes de la crisis aguda.

En las Porfirias que cursan con afectación cutánea, evitar la exposición al sol, que es muy negativa (más acusada en la fase activa). Se debe usar cremas de máxima protección (que contengan óxido de zinc o dióxido de titanio, efecto "pantalla total") filtros, prendas, etc. (aunque no siempre, y en todos los casos, son eficaces o suficientes).

## LA CRISIS AGUDA

Es un síndrome de alto riesgo si no se establece el diagnóstico adecuado en la fase inicial. Algunos síntomas pueden simular enfermedades comunes y dificultar el diagnóstico.

El **cuadro clínico** suele ser confuso, consecuente con una disfunción del Sistema Nervioso (autónomo, periférico, y central). La mayoría de estas crisis requiere **hospitalización** y la instauración de **tratamiento inmediato** (arginato de hemina y sobrecarga de glucosa).

**Factores precipitantes de la crisis aguda:** ayuno, alcohol, ciertos medicamentos y anestésicos, hormonas, infecciones, estrés, tabaco.

**Medicamentos potencialmente porfirinogénicos** (susceptibles de inducir la crisis aguda):

Barbitúricos, Griseofulvina, Pentazocina, Succinimidas, Carbamacepina, Glutetimida, Primidona, Sulfonamidas, Carisoprodo, Metildolpa alfa, Pirazonas, Ergotaminas, Metiprilon, Piracinamida, Hidantoínas, Meprobamato y Progestágenos.

El afectado debe llevar consigo un listado actualizado de medicamentos y una alerta médica

## TRATAMIENTO

El tratamiento es paliativo y debe ser prescrito por un médico experto en estas patologías. La terapia génica se perfila viable para el tratamiento futuro de las Porfirias.

Asociación Española de Porfiria



Número de registro nacional: 165-523

Número de registro provincial: 7706

C.I.F.: G41-993692