



# ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE PORFIRIA

En el ICPP19 (International Congress on Porphyrins and Porphyrins) de Milán donde asisten los Doctores, médicos, investigadores y todos aquellos que tienen un mayor conocimiento en este campo a nivel mundial han presentado sus estudios. Nuestro médico asesor, el **Dr Enríquez de Salamanca** y el **Dr. Antonio Fontanellas** del CIMA (Centro de Investigación Médica Aplicada de la Universidad de Navarra), nos han resumido los ensayos presentados en dichas jornadas.

Nos han comentado que existen un gran número de estudios en curso. En **Protoporfiria Eritropoyética (EPP) y Protoporfiria Ligada al cromosoma X (XLP)** hay un tratamiento en ensayo clínico donde los resultados presentados con pacientes americanos y europeos tratados con afamelanotide (el implante subcutáneo que acelera el bronceado) muestran un incremento en el tiempo de tolerancia a la exposición directa del sol y mejora la calidad de vida de los pacientes. No obstante, existe una gran variabilidad entre los pacientes respecto al tiempo de exposición al sol por lo que la conclusión general es que hay que seguir investigando para desarrollar productos más eficaces.

En **Protoporfiria Eritropoyética (EPP)** un **grupo francés** está trabajando sobre un tratamiento experimental en una nueva terapia para la EPP. Los ensayos en ratones confirman la utilidad de esta estrategia pero su efecto sólo dura una semana, tiempo insuficiente para trasladar su uso a humanos. Este grupo está colaborando con una empresa americana para mejorar este producto.

También se está llevando a cabo otro tratamiento experimental sobre la **Protoporfiria Eritropoyética (EPP)** con una corporación de cinco empresas americanas y una china que han desarrollado una molécula pequeña capaz de inhibir la enzima eritroide ALAS2. Los ensayos en el ratón fueron satisfactorios pero son necesarios más estudios para evaluar la seguridad y la eficacia antes de plantear trasladarlo a un ensayo clínico.

En estas Jornadas, se ha comentado la necesidad de estudiar los niveles séricos de hierro, ferritina y hepcidina en pacientes con protoporfiria. Aunque la conclusión general es que son necesarios más estudios epidemiológicos para establecer recomendaciones definitivas, algunas recomendaciones concretas fueron:

- La suplementación oral de hierro podría ser beneficiosa para los pacientes con Protoporfiria Ligada al cromosoma X y con EPP con deficiencia de hierro.
- Ciertos pacientes con EPP muestran signos de anemia por deficiencia de hierro. También estiman que la falta de hierro podría agravar la fotosensibilidad cutánea y que esta se revierte incrementando el hierro hasta valores ligeramente por debajo de los valores normales.
- En pacientes con EPP y ferritina alta (indicio de sobrecarga de hierro), el grupo francés de porfiria sugiere que la depleción de hierro reduce la acumulación de protoporfirina e incrementa la producción de hemoglobina, lo que reduce la fotosensibilidad cutánea. Esta conclusión se basa en estudios experimentales y en el caso de un paciente con Porfiria Eritropoyética Congénita (PEC) que ha reducido la fotosensibilidad tras pequeñas flebotomías mensuales (400 ml/mes) encaminadas a reducir los niveles de hierro en sangre.



Sobre la **Porfiria Eritropoyética Congénita** el **Dr. O. Millet** del CIC Biogune de Bilbao presentó los resultados preclínicos de un nuevo medicamento basado en una molécula protectora (chaperona) de la actividad de la UROIIIIS (enzima deficitaria en la CEP). El compuesto ya ha sido usado clínicamente en otras patologías y en colaboración con otra empresa están finalizando la formulación para que el medicamento pueda ser administrado por vía oral. El Dr. Millet está en conversaciones con otros colaboradores y empresas para promover un ensayo clínico en el plazo de pocos años.

En las **Porfirias Hepáticas Agudas**, se está llevando a cabo un ensayo clínico que según las presentaciones realizadas en el congreso por los Drs, aprecian que disminuyó el consumo de hemina y el número de ataques agudos. Finalmente, la mitad de los pacientes que recibieron el tratamiento no han vuelto a tener ataques aunque no se redujo significativamente el dolor, la sensación de fatiga o la náusea. También se registró una alta incidencia de efectos secundarios en el grupo tratado. La conclusión general es que muestra un buen perfil como tratamiento preventivo en pacientes con ataques agudos repetidos. No obstante, surgen incógnitas como el mantenimiento del dolor y fatiga en pacientes tratados y los efectos a largo plazo de su tratamiento continuado.

En la **Porfiria aguda intermitente**, el **Dr. A. Fontanellas** (Universidad de Navarra, Pamplona) presentó dos nuevas terapias con buenos resultados en animales de laboratorio. Estas nuevas terapias actúan en horas y mantiene su protección durante 7 a 10 días, por tanto es ideal para el tratamiento de ataques esporádicos. Además estas terapias pueden administrarse repetidamente, por lo que también podrá aplicarse a los pacientes con ataques recurrentes. El objetivo es poder desarrollar un ensayo clínico en los próximos años.

Otro **Estudio Epidemiológico** en pacientes con **Porfiria Aguda** realizado en Noruega, estima que el estrés psicológico en un 62% de los pacientes estudiados y un 41% el estrés derivado del trabajo fueron los factores desencadenantes más frecuente del primer ataque de porfiria. En el mismo estudio se analizó la dieta seguida por los pacientes. Los autores constataron que el ayuno y la dieta pueden desencadenar y empeoran los síntomas durante el ataque agudo y aconsejan ingerir alimentos ricos en carbohidratos (frutas y zumos, cereales, legumbres) entre un 55% y 60% del consumo energético diario. El estudio realizado en pacientes noruegos y también en un estudio realizado en pacientes españoles (**Dra. Solares Fernández** del Hospital 12 de Octubre de Madrid) constataron un cierto grado de resistencia a la insulina en los pacientes con **porfiria aguda**. Esta resistencia a la insulina, así como una dieta rica en carbohidratos, favorecería el incremento de peso, por lo que se recomienda realizar con frecuencia ejercicio físico moderado.

En otros dos estudios epidemiológicos desarrollados en pacientes con porfiria aguda crónica, la mayoría de los pacientes utilizaban el ejercicio físico moderado (también estiramientos y fisioterapia), acupuntura y técnicas de relajación como alternativas no farmacológicas para controlar el dolor crónico.

Asociación Española de Porfiria