



## :: Porfirias cutáneas

---

Consulte también la guía de actuación de emergencia para las porfirias hepáticas agudas

### Sinónimos:

Porfirias bulosas:

- 1- Porfirias cutáneas esporádicas o familiares;
- 2- Porifira Variegata;
- 3- Coproporfiria Hereditaria (CH)

Enfermedad de Günther o Porfiria eritropoyética congénita

Porfiria Fotosensible: Protoporfiria eritropoyética

### Definición:

Las porfirias son enfermedades metabólicas monogénicas y autosómicas vinculadas cada una a un déficit de una de las enzimas de la biosíntesis del grupo hemo.

Las porfirias cutáneas se caracterizan por afecciones cutáneas específicas limitadas a las zonas expuestas al sol (fotodermatosis). Existen dos grupos de porfirias cutáneas : **las porfirias bulosas** y **la protoporfiria eritropoyética** con manifestación esencialmente fotosensible.

### Para saber más:

[Consultar la ficha en Orphanet](#)

### Menú

Ficha para los servicios de ambulancias

### Recomendaciones para las urgencias hospitalarias

Situaciones de urgencia

Interacciones medicamentosas

Precauciones anestésicas

Medidas complementarias y hospitalización

Donación de órganos

Números de emergencia

Documentación útil

# Ficha para los servicios de ambulancias

## Paciente afectado por una porfiria cutánea

### Sinónimos

- Fotodermatosis porfíricas: Porfiria bullosa, porfiria fotosensible, enfermedad de Günther

### Mecanismo

- Déficit de una enzima que interviene en la síntesis del hemo

### Situaciones de urgencia

- cólico hepático, insuficiencia hepatocelular
- hemólisis (enfermedad de Günther)
- erupción bullosa, dolores cutáneos, fotosensibilidad solar, sobreinfecciones cutáneas
- fracturas espontáneas

### Tratamientos frecuentemente prescritos a largo plazo

- beta caroteno
- antiséptico cutáneo
- transfusiones iterativas
- inmunosupresores (paciente transplantado: médula ósea, hígado)

### Precauciones

- desconfiar de la exposición solar (contraindicada) y de traumatismos, aunque sean mínimos
- factores desencadenantes y medicamentos contraindicados: alcohol, estrógenos, medicamentos porfirinogénicos
- según las fuentes (sitios de Internet oficiales), las listas de medicamentos autorizados, inciertos o contraindicados, no se pueden superponer

### Particularidades de la atención médica pre-hospitalaria

- sin urgencia vital excepto en caso de riesgo hematológico o hepático
- contraindicación: barbitúricos, etomidata, ketamina, sulfamidas, fotosensibilizantes, etc.
- medicamentos autorizados: morfina, fentanil, midazolam, succinilcolina, vecuronio, atracurio
- protección solar imperativa, limitación de los micro traumatismos, asepsia cuidadosa, evitar el acceso vascular en la zona foto-expuesta
- derivación: cuidados intensivos en casos de sospechar una afección hepatocelular
- sin tratamiento específico antes de la hospitalización

### Para saber más:

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

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

[www.porphyrie.net](http://www.porphyrie.net)

[www.drugs-porphyria.org](http://www.drugs-porphyria.org)

## Recomendaciones para las urgencias hospitalarias

### Situaciones de urgencia

## Medidas diagnósticas de urgencia

- **Evaluar la gravedad:**
  - **Criterios dermatológicos (sobreinfección local)**
  - **Complicaciones hepáticas (porfirias cutáneas, protoporfiria eritropoyética)**
  - **Complicaciones hemolíticas (enfermedad de Günther)**
- **Explorar de urgencia:**
  - **Exámenes clínicos dermatológicos**
  - **Niveles de las porfirinas en sangre**, orina y materia fecal, a enviar al centro de referencia
  - **Numeración fórmula sanguínea**
  - **Examen hepático completo (colestasis, citólisis)**
  - **Análisis de hierro**
  - **Eliminar los factores desencadenantes: alcohol, estrógenos, medicamentos porfirinogénicos (listados en [www.porphyrria-europe.com](http://www.porphyrria-europe.com) y [www.drugs-porphyrria.org](http://www.drugs-porphyrria.org)), hepatitis (HBV, HCV), HIV, sobrecarga de hierro**

## Medidas terapéuticas inmediatas

- **Las fotodermatosis porfíricas no requieren necesariamente una hospitalización** en ausencia de complicaciones hepáticas y/o hemolíticas. En todos los casos es oportuno ponerse en contacto con el centro de referencia.
  - **Porfirias cutáneas (Anexos: fig.1):**
    - Evitar los micro traumatismos y la exposición prolongada al sol
    - Tratar las patologías infecciosas intercurrentes
    - Verificar la eliminación de las causas desencadenantes (alcohol, medicamentos, etc.)
  - **Enfermedad de Günther (Anexos: fig.2):**
    - Evitar los micro traumatismos y la exposición prolongada al sol
    - Asepsia cutánea estricta
    - Transfusiones de casquillos globulares y/o
    - Esplenectomía durante episodios hemolíticos
  - **Protoporfiria eritropoyética:**
    - Evitar la exposición prolongada al sol
    - Si hay signos de complicación hepática, trasladar al servicio intensivo y ponerse en contacto con algún centro de referencia
    - El transplante hepático es el último recurso terapéutico en los raros casos de lesiones hepáticas irreversibles

## Interacciones medicamentosas

- **Las porfirias cutáneas hepáticas (PC, PV, CH) a menudo son precipitadas por el alcohol y la administración de medicamentos** que necesitan para ser metabolizados una inducción hepática de ciertos citocromos P450 (barbitúricos, sulfamidas, estrógeno-progestativos, etc.).
- **El listado de los medicamentos autorizados, los inciertos y los contraindicados está disponible en [www.porphyria-europe.com](http://www.porphyria-europe.com) y [www.drugs-porphyria.org](http://www.drugs-porphyria.org).**
- **Enfermedad de Günther y de la protoporfiria eritropoyética** (porfirias eritropoyéticas y no hepáticas)
  - **lista de medicamentos porfirinogénicos inútiles**
  - **evitar los fármacos fotosensibilizadores**

## Precauciones anestésicas

Cuando un paciente porfírico debe someterse a una intervención, es preferible que el anestesista se ponga en contacto con algún centro de referencia.

- **Porfirias cutáneas hepáticas bullosas (IPC, PV y CH)**
  - **En el marco de una urgencia vital: La molécula a utilizar es el PROPOFOL® asociada a un morfínico.**
  - **Anestesia general: En todos los casos, el médico anestesista debe ponerse en contacto con el centro de referencia.**
  - **Anestesia peridural / raquídea: Bupivacaína autorizada.**
  - **Anestesia cutánea superficial: Bupivacaína y crema EMLA® autorizadas.**
  - **Anestesia dental:** El uso de la articaína con adrenalina (Ubistésin®) está autorizado para el portador sano o el paciente de mejoría prolongada. Se realizará un control urinario al día siguiente de la intervención enviando la muestra de la primera orina de la mañana al centro. En cambio, para un paciente crónico (crisis agudas recurrentes), es conveniente consultar a un médico del centro.
- **Enfermedad de Günther:**
  - **Sin contraindicaciones particulares**
- **Protoporfiria eritropoyética:**
  - **Puede ser necesario recurrir a filtros bloqueadores de la emisión lumínica en determinadas longitudes de onda por las escleróticas para evitar la aparición de lesiones de las cerasas**

## Medidas complementarias y hospitalización

- **Utilizar cremas “pantalla total” (factor 50+) para evitar agravaciones o complicaciones**
- **Higiene estricta de las manos y de las partes del cuerpo foto-expuestas (antisepsia).**
- **Atención de los episodios infecciosos y/o inflamatorios**
- **Eliminación de los factores desencadenantes (medicamentos, alcohol, etc.)**
- **Al detectar la enfermedad se debe informar y sensibilizar a la familia, y brindarles la dirección del Centro de referencia que es preferible que el paciente y su familia consulten al menos una vez**

## Donación de órganos

Pese a que no hay muchos datos en la literatura, al tratarse de patologías hepáticas y/o eritropoyéticas, no es sensato proponer la donación de órganos en estas patologías.

## Números de emergencia

- **Unidad de Diagnóstico y Seguimiento de las Porfirias** - Hospital Clínico Provincial de Barcelona, C. Villarroel, 170, 08036 Barcelona.
  - **Dra Carmen Herrero Mateu**, cherrero@medicina.ub.es, +34 932275400 ext. 2619
  - **Dr Jordi To-Figueras**, jtofigue@medicina.ub.es, +34 932275400 ext. 2221, 5419
  
- **Laboratorio de Porfirias** - Centro de Investigación Hospital Universitario 12 de Octubre – Avda de Córdoba s.n. 28041 Madrid
  - Integrantes:
    - **Prof. Rafael Enríquez de Salamanca Lorente** (responsable clínico)
    - **Dr. Antonio Fontanellas Romá**
    - **Lda. María García Bravo**
    - **Dr. Manuel Méndez Alba**
    - **Dra. María José Morán Jiménez**
    - **Dra. María de la Cruz Muñoz Rivero**
  - Tfno: +34 91 390 85 45 / +34 91 390 87 68
  - email:
    - salamanca@med.ucm.es
    - enriquez@h12o.es

## Documentación útil

Badminton MN, Elder GH. Management of acute and cutaneous porphyrias. Int J Clin Pract. 2002 May;54(4):272-8.

[www.porphyrria-europe.com](http://www.porphyrria-europe.com) : site européen dédié aux malades porphyriques et aux médecins les prenant en charge. Orphanet Letter 2004.

Deybach JC, Puy H. The Porphyrias. Conn's Current Therapy, 56th edn, section 6, chapter 122 ; Rakel RE, Bope ET editors ; WB Saunders Company Elseviere USA, 2004, 494-500.

Normann Y, Puy H. Les porphyries héréditaires humaines. Pierre Godeau - J.C. Piette - Serge Herson. Le Traité de Médecine 4ème édition, Médecine-Sciences, Flammarion, 2004, vol.1, chapitre 45, pp 252-266.

Sandberg S, Elder GH. Diagnosing acute porphyrias. Clin Chem. 2004 May;50(5):803-5.

Deybach JC, Puy H. Porphyrias. Clinical Gastroenterology and Hepatology, Part 2. chapter 116 ;

Fennerty, Hawkey, Bosch, Rex and Van Dam Editors ; Elsevier Science, 2005, 2747, pp 865-872.

Badminton MN, Elder GH. Molecular mechanisms of dominant expression in porphyria. J Inherit Metab Dis. 2005;28(3):277-86.

Deybach JC, Puy H. Haem biosynthesis and excretion of porphyrins. Textbook of Hepatology: from basic science to clinical practice (3rd ed), Rodès J, Benhamou JP, Blei A, Reichen J, Rizzetto M editors, Blackwell Publishing Press, 2007, section 2 pp 78-85.

Deybach JC, Puy H. Les porphyries héréditaires chez l'enfant. Enc. Med. Chir. Elsevier eds. 2007.

Puy H, Deybach JC. Les Porphyries. Le livre de l'interne en médecine interne. L. Guillemin. Eds Flammarion Médecine-Sciences, 2007 chap. 78 pp 537-542.

Sassa S. Modern diagnosis and management of the porphyrias. Br J Haematol. 2006 Nov;135(3):281-92.

## Anexos



Figura 1: Porfiria cutánea



Figura 2: Enfermedad de Günther

---

Estas recomendaciones han sido elaboradas con la colaboración del *Profesor Jean-Charles DEYBACH* y del *Doctor Hervé PUY* - Centro de referencia de porfirias (Centre français des porphyries - Service de Biochimie et Génétique moléculaire Hôpital Louis Mourier) y de los Doctores *Gilles Bagou* y *Gaële Comte* - SAMU-69 Lyon

Fecha de elaboración: 10 de julio 2007

---

*Estas recomendaciones han sido traducidas gracias al apoyo financiero de Alexion.*

ALEXION