



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

212/2377 - NOSFERATU EN NUESTROS TIEMPOS: UN CASO DE PORFIRIA CUTÁNEA TARDA

E. Pérez Cuadrado, A. Pazos Anania, C. Fernández Durán, E. Cerrada Cerrada, G. Viñas Fernández y H.C. Alache Zúñiga

Médico de Familia. Centro de Salud Francia. Madrid.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 63 años que acude a consulta por aumento de fragilidad cutánea con heridas en manos y antebrazos ante pequeños traumatismos desde hace un año. Además discreto hirsutismo facial, hiperpigmentación cutánea en zonas fotoexpuestas y lesiones erosivas con ampollas flácidas en manos y codos que dejan cicatrices pálidas y atróficas. Ante la sospecha de porfiria cutánea tarda se solicita analítica con perfil férrico y serologías, derivándose a dermatología que confirma el diagnóstico.

Exploración y pruebas complementarias: Analítica en consulta con serología para VHC, VHB, VIH negativas, hiperferritinemia (624.8 ng/mL) e hipertransaminasemia leve. En hospital porfirinas en orina 24h (3.911,85 µg/d), biopsia de lesión con ampollas subepidérmicas sin contenido inflamatorio y papilas en dermis con capilares de paredes engrosadas con membrana basal PAS+. Estudio de mutaciones gen HFE positivo.

Juicio clínico: Porfiria cutánea tarda.

Diagnóstico diferencial: Epidermolisis ampollosa adquirida, otras porfirias cutáneas, reacciones a fármacos y tóxicos, erosiones polimorfas lumínicas, patologías hepáticas.

Comentario final: La porfiria cutánea tarda está causada por una actividad deficiente de la enzima UROD (uroporfirinógeno descarboxilasa) en la ruta sintética hemo. Su origen puede ser adquirido (80-90%) por factores de daño hepático (alcohol, hemocromatosis, hepatitis C, etc.) o genético por mutación UROD en heterocigosis (10-20%). Producen clínica si la actividad enzimática es < 20%, provocando acumulación de porfirinas en plasma, heces y orina; originando fotosensibilidad crónica con ampollas, fragilidad, cicatrización e hiperpigmentación de áreas fotoexpuestas. También prurito, hirsutismo y alopecia. Frecuente hipertransaminasemia y posible hiperferritinemia asociada. La biopsia de piel presenta histología característica pero no necesaria para el diagnóstico. Tratamientos específicos: protección solar, prevención daño hepático, flebotomías e hidroxiclороquina. Importante nuestra labor como médicos de familia en la identificación, abordaje y seguimiento de recurrencias con objetivo de mejorar la calidad de vida de estos pacientes.

Bibliografía

1. Grossman ME, Bickers DR, Poh-Fitzpatrick MB, et al. Porphyria cutanea tarda. Clinical features and laboratory findings in 40 patients. Am J Med. 1979;67:277.
2. Elder GH. Porphyria cutanea tarda and related disorders. En: The Porphyrin Handbook., Kadish K, Smith K, Guillard R, eds. San Diego: Elsevier Science, 2003:673.

Palabras clave: *Porfiria. Ampollas. Hirsutismo. Hiperpigmentación. Porfirinas.*