

# LRC e-news

Núm. 6 · Abril de 2013

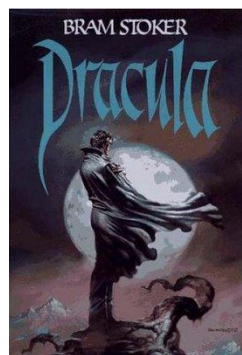
## La porfíria: una malaltia de llegenda

Les **porfíries** són un grup de malalties genètiques originades per un defecte en algun dels enzims responsables de la biosíntesi del grup **hemo**. El grup **hemo** forma part de l'hemoglobina i de moltes altres molècules essencials (citocroms, enzims...), i és el responsable del color vermell de la sang. L'alteració d'un dels set enzims de la ruta biosintètica origina una acumulació de porfirines i/o dels seus precursors en l'organisme, i dóna lloc a alguna de les set varietats de la porfíria. Els efectes clínics d'aquesta malaltia són, principalment:

- ✓ **alteracions neurològiques agudes**, associades a una acumulació tòxica de precursors, com el 5-aminolevulinat (**ALA**) o el porfobilinogen (**PBG**).
- ✓ **alteracions cutànies** degudes a la fototoxicitat de les porfirines acumulades a la pell. La llum que incideix sobre les porfirines cutànies produeix una excitació electrònica en les molècules, que dóna lloc a la formació de radicals lliures que causen la destrucció dels teixits.

*Els tres símptomes clàssics de la porfíria són: dolor abdominal, neuropatia perifèrica i canvis en l'estat mental*

### ¿Sabies que... la porfíria podria haver contribuït al mite dels vampirs?



*Les manifestacions d'alguns tipus de porfíria -com fotosensibilitat, anèmia i afectació cutània- poden fer que aquests malalts estiguin pàl·lids, tinguin les genives retretes, les dents vermelloses i pateixin fotofòbia.*

*Fins i tot la ingesta d'all pot agreujar els símptomes, ja que el disulfur d'al·lil present en l'all afavoreix la destrucció del grup hemo! Aquest fet va poder inspirar Bram Stoker per crear el personatge de la seva novel·la.*

### ¿Sabies que... el coneixement de les porfíries pot tenir una aplicació mèdica?

*S'està estudiant l'efecte d'utilitzar les porfirines i l'acció de la llum per tractar algunes malalties (teràpia fotodinàmica). Les porfirines o els seus derivats s'introdueixen en teixits malalts i en incidir-hi la llum, se'n provocaria la destrucció. Això podria tenir utilitat en el tractament d'algunes malalties oculars o del càncer.*

### Ajut al diagnòstic de les porfíries:

- ✓ La determinació de **porfobilinogen (LRC 3640)** i d'**àcid 5-aminolevulínic (LRC 3600)** permet diagnosticar la **porfíria aguda intermitent (PAI)** en el cas de dolor abdominal no filiat.
- ✓ La detecció de **porfirines a l'orina (LRC 3611)** permet classificar algunes porfíries. L'augment de la fracció URO sempre indica una malaltia porfírica. Concretament,
  - la fracció HEPTA és molt específica de la **porfíria cutània tarda (PCT)**, que és la més freqüent a Europa.
  - la fracció URO+COPRO orienta cap a la **porfíria eritropoètica congènita (PEC)**.
  - la fracció COPRO és indicativa de la **coproporfíria hereditària (CPH)**. L'augment de la fracció COPRO també pot presentar-se per altres causes (saturnisme, hepatopaties...).
- ✓ La determinació de **porfirines en les femtes (LRC 3612)** pot contribuir al diagnòstic diferencial d'algunes porfíries mixtes: l'augment de la fracció COPRO és indicatiu de la **coproporfíria hereditària (CPH)** i si també augmenta la fracció PROTO de la **porfíria variegada (PV)**.
- ✓ La **protoporfirina lligada al Zn eritrocitari (LRC 3605)** està augmentada en situacions de dèficit de ferro i intoxicacions de plom i ajuda al diagnòstic diferencial de la **protoporfíria eritropoètica (PPE)**.



Laboratori de Referència de Catalunya

Hospital del Mar

Parc de Salut MAR  
Barcelona

Per a més informació:

Administració: 932483027  
Laboratori: 932483028

www.lrc.es