

PORFIRIAS EN LA INFANCIA. Revisión Casuística.

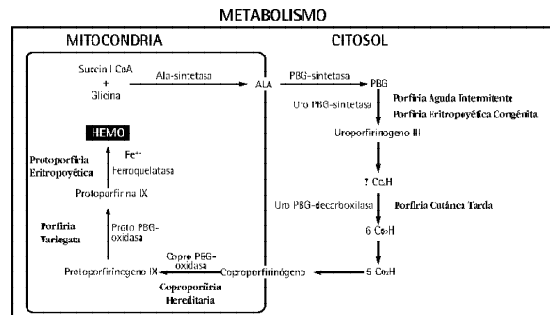
Dres. J. Laffargue, A. Soliani, A. M. Pierini. Servicio de Dermatología. Hospital J. P. Garrahan.

INTRODUCCION

Las porfirias son una serie de enfermedades de carácter hereditario, de escasa frecuencia en la infancia en las que se encuentra alterado el metabolismo de las porfirinas produciendo un aumento en los diferentes compuestos pirrólicos y su acumulación principalmente hepática, lo que lleva a que el organismo tenga manifestaciones clínicas múltiples, fundamentalmente cutáneas acorde al grado y tipo de alteración metabólica. Es fundamental la tarea conjunta con el laboratorio bioquímico para arribar al diagnóstico específico y así aplicar el tratamiento correcto.

Clasificación

Eritropoieticas	Hepáticas	Hepato-Eritropoieticas	Seudoporfirias* Porfirinurias**
PPE PEC (Günther) CPE	NPA PAI PCT CPH PV	PHE	* Drogas y dialisis. ** Otras enfermedades.



OBJETIVOS

Realizar el estudio casuístico retrospectivo sobre los pacientes con diagnóstico de PORFIRIA, observados en el Servicio de Dermatología Pediátrica del Hospital de Pediatría Prof. Juan P. Garrahan, desde agosto de 1987 a diciembre de 1996. Evaluar los diferentes tipos de porfirias que se presentan en la infancia.

Diagnóstico Diferencial

- Prurigo actínico
- Fototoxicidad por drogas
- Hidroa vacciniforme
- Abdomen agudo
- Otros síndromes con fotosensibilidad

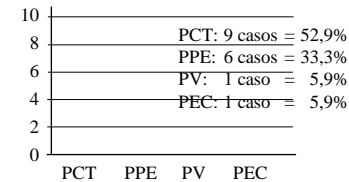
MATERIAL Y METODO

Se efectuó el recuento total de niños con PORFIRIA observados en un Servicio de Dermatología Pediátrica desde agosto de 1987 a diciembre de 1996. Al número total de pacientes se los diferenció en Porfiria Cutánea Tarda (PCT), Protoporfiria Eritropoietica (PPE), Porfiria Variegata (PV) y Porfiria Eritropoietica Congénita (PEC, Günther) y se obtuvieron rango (R) y mediana (X) en sexo y edad, así como los síntomas iniciales de sospecha que indujeron al diagnóstico y sus asociaciones mórbidas.

RESULTADOS

Totales: de 08/1987 a12/1996

- Pacientes en consulta dermatológica: 37467
- Pacientes con diagnóstico de Porfiria: 17
- 1 caso cada 2000 nuevas consultas en dermatología pediátrica.
- Incidencia sobre el total: 0,053%



Edad y sexo

	Edad	Sexo
PCT	Rango: 3 a 12 años	Fem.: 6 casos (66,6%)
	X: 7 años	Masc.: 3 casos (33,3%)
PPE	Rango: 2 a 11 años	Fem.: 2 casos (33,3%)
	X: 7 años	Masc.: 4 casos (66,6%)
PV	1 caso 8 años	Fem.: 1 caso
PEC	Congénita	Fem.: 1 caso

Localización de lesiones

PCT: Cara, región de barbilla y en dorso de manos.
PPE: Edema y lesiones vesico-ampollares en cara y cuello. Cicatrices y pápulas en empedrado en dorso de mano. Quistes de milium en cara y manos.
PV: Lesiones similares a la PCT
PEC: Cara, tronco, dorso de manos, edema de cara y miembros, severa onicodistrofia e hipertricosis. Posteriormente eritrodontia.

Síntomas iniciales

	Fotosens	Color orina	Edema	Lesiones ampollares	Cicatrices	Alteraciones Faneras	Compr. visceral
PCT	++	oscura	no	++	escasas	Hipertricosis	no
PPE	++++	clara	+++	vesícula++	pequeñas	no	no
PV	++	oscura	no	+	escasas	Hipertricosis	si
PEC	++++ (progresiva)	oscura	++++	++++	múltiples sí	Hipertricosis Onicodistrofia	si

Asociaciones: PCT: 2 casos (22%) • Leucemia mieloide •• Post-Transplante renal (no diálisis)



PEC. Onicólisis, cicatrices y ampollas.



PEC. Eritrodontia.



PEC. Lesiones cicatrizales y ampollares.



PCT. Hipertrichosis.



PCT. Cicatrices y lesiones papulares.



PCT. Cicatrices y lesiones papulares.



PV. Cicatrices.



PPE. Cicatrices y vesículas.



PPE. Cicatrices.



PPE. Pápulas en empedrado.



PPE. Lesiones cicatrizales pequeñas.

CONCLUSIONES

- Las porfirias son enfermedades con una incidencia escasa en la infancia (0.053%).
- Sobre el total de pacientes con Porfirias, se observó un porcentaje mayor de casos de PCT (52.9%), con discreto predominio del sexo femenino, siendo la única con asociaciones mórbidas (2 casos): Leucemia mieloide y Post-Transplante renal.
- La PPE resultó menos frecuente (35.3%) con una mayor incidencia en el sexo masculino.
- Las edades en las que fueron observados resultaron semejantes tanto en PCT como en PPE, con una edad media de 7 años y un rango que osciló entre los 3 y 12 años para la primera y 2 a 11 años para la segunda.
- Por otra parte se observó sólo un caso de PV en una niña de 8 años y un caso de PEC en una lactante.
- Los síntomas iniciales y la localización de las lesiones han sido fundamentalmente asociados con fotosensibilidad en zonas expuestas tales como vesículas y cicatrices de diferente magnitud y cantidad en todas las porfirias.
- Es importante pensar en Porfiria cuando nos encontremos frente a un niño con fotosensibilidad y alteraciones tróficas de la piel y faneras con o sin cambios en la coloración de la orina y confirmar la presunción diagnóstica con los estudios bioquímicos.