

# Guía para pacientes con porfiria

---

ACADEMIA ESPAÑOLA  
DE DERMATOLOGÍA  
Y VENEREOLOGÍA



© Academia Española de Dermatología y Venereología

Reservados todos los derechos. Ninguna parte de esta publicación puede ser reproducida ni transmitida en ninguna forma o medio, incluyendo las fotocopias o cualquier sistema de recuperación de almacenamiento de información, sin la autorización por escrito del titular de los derechos.

Se ha realizado un gran esfuerzo al preparar esta guía para proporcionar una información precisa y actualizada que esté de acuerdo con la práctica y estándares aceptados en el momento de su publicación.

El contenido de esta guía refleja las opiniones, criterios, conclusiones y/o hallazgos propios de los autores, los cuales pueden no coincidir necesariamente con los de la AEDV.

## Prólogo

La Academia Española de Dermatología y Venereología (AEDV) tiene, entre sus muchos objetivos, y de los más importantes, la información al público en general de las patologías más frecuentes de esta especialidad, reivindicando que el dermatólogo es el especialista de referencia para la misma. Dentro de este objetivo, destaca especialmente la relación y vinculación con las asociaciones de pacientes, que representan la vía más adecuada para contactar con pacientes con distintas patologías cutáneas.

Desde hace un año la AEDV mantiene, a través de su Fundación Piel Sana, reuniones periódicas con las asociaciones de pacientes con el objetivo de conocer

sus objetivos, necesidades... y poder colaborar, en la medida de nuestras posibilidades, con ellas.

Una de las peticiones comunes, manifestadas por estas asociaciones en diferentes reuniones que han mantenido con la Fundación, fue la de crear "Guías para Pacientes" por dermatólogos expertos --de referencia-- en las distintas patologías. Hoy podemos decir con satisfacción que este primer objetivo está logrado.

Esto no hubiera sido posible sin la colaboración de nuestros compañeros que, desde el primer momento, han aceptado de forma altruista esta colaboración. A ellos, nuestro más sincero agradecimiento. Es así mismo necesario agradecer

a la Fundación Piel Sana de la AEDV su apoyo y ánimo, desde su presidente hasta sus profesionales, y como no a las asociaciones de pacientes que nos han ayudado a corregir y mejorar estas publicaciones.

Nuestro único interés es que este trabajo, una vez vista la luz, sea de utilidad. Seguiremos trabajando en el beneficio de la Dermatología, de los dermatólogos y, sobre todo, de los pacientes con enfermedades cutáneas.

Dr. J. Soto de Delás  
Director de la Fundación Piel Sana  
Dr. J.C. Moreno Giménez  
Presidente de honor de la AEDV  
y Responsable de las relaciones  
con Asociaciones de Pacientes

## ¿Qué es la porfiria?

Las porfirias son un grupo de enfermedades poco frecuentes que engloban nueve alteraciones genéticas descritas en la vía de la síntesis del hemo.

El hemo, es la mitad de la hemoglobina, junto con la globina. Esta molécula es la encargada de llevar el oxígeno en la sangre dentro del glóbulo rojo o eritrocito.

El grupo hemo se sintetiza parte en el hígado y parte en el eritrocito (glóbulo rojo). Por este motivo, según el mecanismo que esté alterado, se clasifican las porfirias en:

- **Hepáticas:** el mecanismo de producción del grupo hemo está alterado en los pasos que ocurren en el hígado.
- **Eritropoyéticas:** el mecanismo de producción del hemo está alterado en el glóbulo rojo.

## Porfiria

**Montse  
Fernandez Guarino**  
Servicio de dermatología  
Hospital Ramón y Cajal,  
Madrid



Existen también porfirias no genéticas, adquiridas por fallo del hígado o por toxicidad<sup>1</sup>. Una muy conocida es la toma de tetraciclinas orales (antibióticos) en algunos pacientes muy susceptibles.

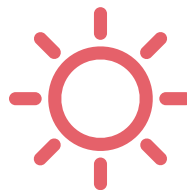
CLASIFICACIÓN DE LAS PORFIRIAS POR EL ÓRGANO EN EL QUE SE SINTETIZAN LAS PORFIRINAS ANÓMALAS	
ERITROPOYÉTICAS	<ul style="list-style-type: none"><li>• Porfiria eritropoyética congénita (PEC)</li><li>• Protoporfiria eritropoyética (PPE)</li></ul>
HEPÁTICAS	<ul style="list-style-type: none"><li>• Porfiria cutánea tarda (PCT)</li><li>• Porfiria hematoeritropoyética (PHE)</li><li>• Porfiria variegata (PV)</li><li>• Coproporfiria hereditaria (CPH)</li><li>• Porfiria aguda intermitente (PAI)</li><li>• Porfiria por déficit de ALA deshidratasa (Pd-ALAD)</li></ul>

Las Porfirias son consideradas enfermedades raras.

En Estados Unidos, afectan a menos de 200.000 personas. En Europa, la prevalencia de las tres formas más frecuentes de Porfiria, cutánea tarda, aguda intermitente y eritropoyética, es de 1 cada 10.000, 1 cada 20.000 y 1 cada 75.000, respectivamente. La porfiria eritropoyética congénita o enfermedad de Günther es extremadamente infrecuente, y tiene una incidencia aproximada de 1 por cada millón de habitantes.

La alteración de la vía de la síntesis del grupo hemo produce la acumulación de las sustancias o metabolitos que forman

los pasos intermedios, según la alteración. Y es la acumulación de estos metabolitos (porfirinas), en diferentes partes del cuerpo, la que produce los síntomas de la Porfiria.



La sensibilidad al sol (fotosensibilidad) aparece en todas las porfirias excepto en la Porfiria aguda intermitente y en la Porfiria por déficit de ALA-deshidratasa.

## Información básica

El acúmulo de sustancias de la vía de la síntesis del hemo (porfirinas) hace que los pacientes sientan dolor en la piel con la exposición solar (“ice-cold fire on the skin”). También pueden sentir picor, enrojecimiento, ampollas, edema e incluso pérdida de sustancia en formas severas. Estos síntomas también pueden aparecer con las luces artificiales.

## ¿Cómo se manifiesta una porfiria?

La sensibilidad al sol (fotosensibilidad) aparece en todas las porfirias excepto en la Porfiria aguda intermitente y en la Porfiria por déficit de ALA-deshidratasa. Esta fotosensibilidad se manifiesta de dos formas:

- **Síndrome de fotosensibilidad aguda:**

aparecen los síntomas de forma inmediata con la exposición al sol. Consiste en dolor, sensación de ardor y picor con la exposición solar. Posteriormente aparece enrojecimiento e hinchazón de la piel, como una quemadura solar desproporcionada. Este cuadro se debe al acúmulo de porfirinas en las células de la piel.

- **Síndrome de fragilidad cutánea:** no es tan agudo, es larvado, y consiste en la aparición de erosiones, ampollas y quistes en la piel ante el mínimo traumatismo o exposición solar. Aparece en el dorso de las manos y en la cara (mejillas). También se ha descrito la aparición de aumento del pelo en estas zonas (hipertrichosis).

“

**El daño que causa la porfirina en la piel cuando se expone al sol se produce en función de la longitud de onda de la luz que reciba.**

## Guía para pacientes con porfiria

Algunos pacientes con porfiria sufren además ataques agudos de dolor, que se llaman crisis porfíricas. Son muy molestas para el paciente. El médico debe de conocer que existen, puesto que se pueden confundir con otras enfermedades que producen dolor agudo.

**RESISTENTE AL AGUA (WATER RESISTANT)**  
*Después de 20 min. en el agua el protector pierde el 50% de su eficacia. A 1/2 en profundidad la intensidad del sol es aún del 40%.*

**FACTOR DE PROTECCIÓN SOLAR**  
*Protege de los UVB*  
Baja: 6-10  
Media 15-25  
Alta 30-50  
Muy alta +50



### TIPOS DE RAYOS SOLARES

**UVB:** bronceados y brisas.  
**UVA:** arrugas y alergias.  
**LUZ VISIBLE:** manchas.  
**INFRAROJOS A:** daña el ADN celular.



Caducidad una vez abierto.



Modo de empleo y precauciones.



### Vivir con Porfiria:

Podemos tratar de resumir algunos aspectos de la vida cotidiana en los pacientes.

### Relacionados con la exposición solar y a la luz:

El daño que causa la porfirina en la piel cuando se expone al sol se produce en función de la longitud de onda de la luz que reciba. Es en el rango ultravioleta y el rango azul (entorno a los 400-420 nm) y en la luz roja (600-630 nm) el que más daño producen las porfirinas. En medio de ambas, en el espectro de la luz visible, quedan la luz verde y la amarilla, también capaces de dañar. Por tanto, por debajo de los 400 nm y por encima de los 650 nm, no tenemos daño.

Si desglosamos los tipos de protectores solares:

a. En el mercado, la mayoría de los protectores solares tienen protección frente al ultravioleta B (UVB), que está sobre los 300 nm y es el que se etiqueta como SPF según la normativa. Si bien está debajo de los 400 nm, es decir, no es capaz de estimular porfirinas, es importante conocer que el UVB es la radiación más relacionada con el cáncer de piel. Protegerse de ella está indicada en todos los humanos, con o sin porfiria.

b. Otros protectores solares tienen además las siglas UVA en un círculo, esto significa que protegen frente a la radiación ultravioleta A, que causa manchas en la población. El UVA está en los 300-400 nm, por lo tanto muy cercano a estimular las porfirinas.



Las lámparas de casa, la televisión, las pantallas del ordenador, las luces LED, las bombillas, etc, emiten luz visible y luz azul en bajas dosis.

c. Los pacientes con porfiria, necesitan además de la protección solar indicada en la población general, que cubre el UVB y el UVA, protección de todo el espectro de la luz visible. Esto se puede hacer de dos formas:

- i. Usar filtros exclusivamente físicos o minerales: protegen de toda la luz que llega a la piel. La mayoría de los productos en el mercado son físico-químicos, aunque casi todas las líneas de cosméticas expertas en protección comercializan filtros minerales. Revisar correctamente el etiquetado previo a su adquisición es importante.
- ii. Usar filtros físico-químicos que protejan también frente a la luz visible. El problema es que hay muy pocos en el mercado.

iii. Usar protección con ropa: gorros, manga larga, guantes, etc. Protegen más los colores oscuros, como el azul o el negro, y los gorros con ala de al menos 5-7 cm.

## 2. Protección de las fuentes de luz visible artificiales:

Las lámparas de casa, la televisión, las pantallas del ordenador, las luces LED, las bombillas, etc., emiten luz visible y luz azul en bajas dosis. Pero si se está expuesto un tiempo suficiente, pueden estimular las porfirinas y los pacientes notan escozor. Deben evitarse cerca de la piel y si no se pueden evitar y se va a estar largo tiempo, se debería utilizar un protector solar adecuado.

## 3. Recuerde que a través de las ventanas pasa la luz.

En promedio, el cristal filtra la radiación ultravioleta B y todas las longitudes de onda de 400 nm o superiores lo atraviesan. Es importante protegerse de la luz de las ventanas en casa, en el coche, en el autobús, etc.

**Relacionados con la atención sanitaria:**

1. Informe siempre a su médico de que tiene una porfiria. Son enfermedades infrecuentes, y pueden tener interacciones con fármacos u otros procedimientos. Las tetraciclinas orales son un antibiótico muy utilizado en el acné que puede producir aumento de la sensibilidad al sol en pacientes con porfiria.

2. Si entra usted en quirófano o en el dentista, tenga en cuenta que se utilizan focos con gran iluminación de campo de trabajo. Informe al sanitario responsable de iluminar la zona exclusivamente necesaria y cubrir con paños las zonas adyacentes.

**Relacionados con procedimientos estéticos:**

1. Puede utilizar la depilación láser: la mayoría de los sistemas de depilación láser no abarcan las longitudes de onda peligrosas para las porfirias. Así, los láseres más utilizados, como el diodo que trabaja a 810 nm, el Alejandrita que usa 755 n, y el neodimio Yag que tiene 1064 nm, no se sitúan entre los 400 y los 700 nm. Son sistemas altamente precisos. Puesto que debe depilarse con un profesional que conozca todos estos parámetros, la recomendación es que se ponga en manos de un dermatólogo.



Informe siempre a su médico de que tiene una porfiria.



2. Puede realizarse otros procedimientos con láser, peelings, rellenos de ácido hialurónico o toxina botulínica: todos ellos se pueden realizar en manos expertas. Siempre es conveniente revisar la longitud de onda a la que trabaje la fuente de luz láser que se utilice.

3. No debe usar cabinas de bronceado: ningún dermatólogo le recomendará esta opción. En casos indicados, los dermatólogos utilizamos las cabinas de fototerapia para tratar algunas enfermedades de la piel como la psoriasis o el vitíligo. La fototerapia con UVA en 400 nm no se puede utilizar en pacientes con porfiria. Se podría valorar la fototerapia con ultravioleta B de banda estrecha a 310 nm. Las cabinas de bronceado con finalidad estética utilizan UVA, por lo tanto no deberían utilizarse en pacientes con porfiria.

“

**No debe usar cabinas de bronceado: ningún dermatólogo le recomendará esta opción.**

Relacionados con el cuidado de las heridas o las ampollas:

1. Prevenir la fragilidad de la piel:

- Evitar realizar actividades traumáticas con las manos.
- Puede utilizar "cremas barrera" en las manos: se aplican sobre la piel sana antes de comenzar a realizar las actividades de la vida cotidiana.

2. Curas tempranas de las erosiones y las ampollas:

- Lavado diario de las zonas afectadas con agua y jabón neutro y aplicar algún antiséptico como povidona yodada o clorhexidina.
- De especial utilidad son los parches hidrocoloideos: hay multitud en el mercado de diferentes tamaños o bien se pueden recortar. Se adhieren a la herida o a la piel desnuda, la protegen, calman el dolor, favorecen su cicatrización y permiten continuar con las actividades diarias. Se cambian cada dos días aproximadamente.
- En el caso de necesitar curas más especializadas se puede valorar el uso de apósitos de piel sintética.
- Posiblemente, el futuro es el uso de impresión de piel en 3D o regenerar la piel sin la mutación que produce el acumulo de porfirinas.



Evite realizar actividades traumáticas con las manos.

### Enlaces de interés.

- La Asociación Española de Porfiria ofrece información muy completa para los pacientes:  
[www.porfiria.org](http://www.porfiria.org)
- La European Porphyria Network es una página muy recomendable si se desea profundizar en el tema y buscar especialistas en porfirias en Europa. <https://porphyria.eu/>
- Wikiderma de la Fundación Piel Sana de la AEDV:  
<https://fundacionpielsana.es/wikiderma/porfiria>
- Consejos sobre protección solar y como escoger el mejor protector solar:  
<https://fundacionpielsana.es/prevencion/como-escoger-el-fotoprotector-adecuado>
- Normativa sobre protectores solares:  
<https://www.imfarmacias.es/noticia/13122/las-normativas-que-debe-cumplir-un-protector-solar>
- Información de la Clínica Mayo:  
<https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/porphyria/symptoms-causes/syc-20356066>
- Blog Madriderma, de la Dra. Montserrat Fernández Guarina:  
<https://madriderma.com/porfirias-luz-protegerse/>

## Referencias

1. Ramanujam V. Porphyrin Diagnostics-Part 1: A brief overview of the porphyrias. *Curr Protoc Hum Genet* 2015; 86: 1-26.
2. [www.porphyrin.eu](http://www.porphyrin.eu)
3. Babes et al. Photosensitization in Porphyrins and Photodynamic Therapy involves TRPA1 y TRPV1. *J Neuroscience* 2016; 36: 5264-5278.
4. Fernández-Guarino M. Retrospective, descriptive, observational study of treatment of multiple actinic keratoses with topical methyl aminolevulinate and red light: results in clinical practice and correlation with fluorescence imaging. *Actas Dermosifiliogr* 2008; 10: 779-787.
5. Heerfort IM. Protoporphyrin IX in the skin measured noninvasively predicts photosensitivity in patients with erythropoietic protoporphyria. *B J Dermatol* 2016; 175: 1284-1289.
6. Teramura T. Prevention of photosensitivity with action spectrum adjusted protection for erythropoietic protoporphyria. *J Dermatol* 2018; 45: 145-149.



---

ACADEMIA ESPAÑOLA  
DE DERMATOLOGÍA  
Y VENEREOLÓGIA



[fundacionpielsana.es](http://fundacionpielsana.es)  
[facebook.com/fundacionpielsana](https://facebook.com/fundacionpielsana)  
[twitter.com/pielsana\\_aedv](https://twitter.com/pielsana_aedv)

