

INsight

Protoporfiria eritropoyética en América Latina

Las porfirias son un grupo de enfermedades que se producen debido a una alteración del metabolismo de las porfirinas, lo que conduce a un aumento de la acumulación y excreción de sus productos intermedios. Se pueden clasificar según sus principales manifestaciones, como cutáneas, agudas o mixtas, o por el sitio donde predomina la deficiencia enzimática, como hepático o eritropoyético.

La protoporfiria eritropoyética (PPE) es un raro trastorno hereditario del metabolismo de las porfirinas provocado por una disminución de la actividad enzimática de la ferroquelatasa. La disminución de la actividad enzimática es consecuencia de diferentes mutaciones en ambos alelos del gen de la ferroquelatasa. La PPE se caracteriza por una grave fototoxicidad (intolerancia a la luz) de la piel, que provoca un dolor intolerable, hinchazón y cicatrices, generalmente en zonas expuestas como la cara, las manos y los pies. Los niños y adultos que viven con PPE deben evitar la luz solar y cualquier otra fuente de radiación en el espectro visible, a menudo permaneciendo en zonas protegidas de la luz o usando ropa protectora.

La PPE afecta a unas 10.000 personas en todo el mundo. En América Latina, la prevalencia varía en cada país. En Argentina, la prevalencia de la PPE es de aproximadamente 1:900.000, agrupada en unas 44 familias diagnosticadas. Entre ellos, se realizó un estudio genético del gen que codifica la ferroquelatasa en 16 familias, y se descubrieron 15 perfiles mutacionales diferentes. En Colombia, la prevalencia es de aproximadamente 1:65.000 y afecta por igual a hombres y mujeres.

Según un KOL brasileño, *"la prevalencia en Brasil es difícil de obtener porque no hay una centralización de los diagnósticos, como ocurre con otras enfermedades raras"*. Sin embargo, con base en los registros de pacientes de la Asociación Brasileña de Pacientes con Porfiria (ABRAPO), la PPE tiene una frecuencia del 4% (18 pacientes) entre 439 pacientes con porfiria (datos de 2007 a 2015).

Referencias

Jaramillo-Calle DA. Incidencia y prevalencia de la protoporfiria eritropoyética en Colombia, 2014-2018. *Actas Dermosifiliogr.* 2021; 112:186-188.
Jaramillo-Calle D.A., Aguirre Acevedo D.C. (2018) Acute Hepatic Porphyrias in Colombia: An Analysis of 101 Patients. In: Morava E., Baumgartner M., Patterson M., Rahman S., Zschocke J., Peters V. (eds) *JIMD Reports*, Volume 44. *JIMD Reports*, vol 44. Springer, Berlin, Heidelberg.
Rossetti MA et al. Metabolismo del hemo: las dos caras de los efectos de la acumulación de precursores y porfirinas *Acta Bioquím Clin Latinoam* 2016; 50 (4): 547-73.
Dorr AM, Picharski GL, Osternack BR. Porphyria: analysis of register from Brazilian association of porphyria (ABRAPO). *Hematol Transfus Int J.* 2016;2(6):112-114.
KOL: key opinion leader / líderes de opinión clave

El diagnóstico de la PPE se establece sobre la base de las características clínicas de la enfermedad y se confirma mediante análisis de sangre que muestran niveles elevados de protoporfirina. Sin embargo, en Brasil, *"el sistema de salud pública no ha incorporado el análisis de los niveles de porfirina ni las pruebas genéticas para el diagnóstico de la PPE"*, como mencionó un KOL local. Además, hay pocos laboratorios capaces de realizar pruebas de protoporfirina en Brasil.

En Argentina, existe un centro de referencia para América Latina dedicado, desde 1978, exclusivamente al diagnóstico genético y bioquímico, al tratamiento y al seguimiento de los pacientes con porfiria, - Centro de Investigaciones sobre Porfirinas y Porfirias (CIPYP) - ubicado en el Hospital de Clínicas José de San Martín, dependiente del CONICET y de la Universidad de Buenos Aires. En Colombia, los problemas con la disponibilidad de las pruebas de laboratorio y la calidad de los resultados han provocado retrasos en el diagnóstico y diagnósticos erróneos de los casos de porfiria.

La mayoría de las opciones terapéuticas disponibles (por ejemplo, el betacaroteno, la N-acetil-L-cisteína y la vitamina C) no han mostrado un beneficio claro en los ensayos clínicos. Por otro lado, el trasplante de hígado o de médula ósea es una buena alternativa, pero de aplicación limitada. Por lo general, cuando hay una elevada acumulación de porfirinas en el hígado, que perjudica su función, el paciente se somete a un trasplante de hígado, seguido de un trasplante de médula ósea. Recientemente, se ha desarrollado un nuevo fármaco para la PPE, la afamelanotida (Scenesse®, Clinuvel Pharmaceuticals). Es un análogo sintético de la hormona estimulante de los melanocitos α , que ha demostrado reducir la incidencia y la gravedad de las reacciones fototóxicas y mejorar la calidad de vida a largo plazo. Aunque esta terapia aún no está disponible en América Latina, ha mostrado un buen resultado en Europa, donde está aprobada.



LatM – Life Science Consultants has a key focus in Latin America

To know more about this topic please contact through:
<https://latam.bio/>

Miguel Ferreira
miguelferreira@latam.bio