

---

# Porfiria y daltonismo

C. Casaní Martínez

Especialista en Pediatría. Doctora en Medicina.

Centro de Salud de Burjassot. Hospital Infantil La Fe. Valencia.

---

Rev Pediatr Aten Primaria 2004; 6: 415-419

Carmen Casaní Martínez, camarcar@alumni.uv.es

## Resumen

Las porfirias forman un grupo de enfermedades hereditarias causadas por un defecto parcial en una de las siete enzimas de la síntesis del hem, que genera un patrón característico de acumulación y excreción del precursor correspondiente. La prevalencia de las porfirias se calcula en 1/30.000 de la población general. La visión cromática normal se denomina tricromasia, porque es capaz de diferenciar las mezclas coloreadas originadas a partir de los tres colores fundamentales. El 8% de los hombres y el 1% de las mujeres sufren trastornos del sentido cromático. Se presenta una familia en la que coinciden ambas patologías: el padre padece una porfiria cutánea tarda, el hermano menor un trastorno del sentido cromático y el hermano mayor ambas patologías.

**Palabras clave:** Porfiria, Porfiria cutánea tarda, Trastornos del sentido cromático, Daltonismo.

## Abstract

Porphyries make a group of hereditary diseases caused by a partial defect in one of the seven enzymes of hem synthesis that generates a characteristic standard of accumulation and excretion of the correspondent precursor. Porphyries prevalence is 1/30000 in general population. Normal colour vision is called trichromasia because it is able to appreciate colour mixtures made with the three basic colours. 8% of men and 1% of women suffer from colour vision defects. A family in which both pathologies coincide is presented: the father suffers from a porphyria cutanea tarda, the youngest brother has a colour vision defect and the eldest brother both pathologies.

**Key words:** Porphyria, Porphyria cutanea tarda, Colour vision defect, Colour blindness.

## Introducción

Las porfirias forman un grupo de enfermedades hereditarias causadas por un defecto parcial en una de las siete en-

zimas de la síntesis del hem, que genera un patrón característico de acumulación y excreción del precursor correspondiente. La prevalencia depende del tipo de

porfiria y varía, además, de un país a otro. En el Reino Unido, la porfiria cutánea tarda afecta a uno de cada 25.000 habitantes y la porfiria congénita eritropoyética a menos de uno por cada millón<sup>1</sup>. Según otras fuentes, la prevalencia de las porfirias se calcula en 1/30.000 de la población general<sup>2</sup>.

La visión cromática normal se denomina *tricromasia*, porque es capaz de diferenciar las mezclas coloreadas originadas a partir de los tres colores fundamentales (rojo, verde y azul). Si falta una de las sensaciones cromáticas se habla de *dicromasia* (o dicromatopsia) y, si faltan dos, de *monocromasia*<sup>3</sup>. El daltonismo fue descrito en 1798 por John Dalton, químico y físico inglés que sufría este trastorno. Se trata de una variedad de dicromatopsia que se caracteriza por la ceguera para el rojo<sup>4</sup>. Según estudios realizados en población general, el 8% de los hombres y el 1% de las mujeres sufren trastornos del sentido cromático<sup>3</sup>. En una publicación reciente se ha comunicado una prevalencia del 4,5% en varones de 6 años de edad<sup>5</sup>. Su repercusión en el rendimiento escolar y en la actividad laboral aconseja un diagnóstico temprano mediante su exploración rutinaria a los 3 años de vida<sup>6</sup>.

Como pediatra del Centro de Salud de Soneja remití para estudio a un niño

con sospecha de trastorno de la visión cromática. Su hermano mayor padecía también esta patología además de una porfiria y el padre de ambos estaba siendo tratado por porfiria. La coincidencia de estas patologías en una misma familia orientaba hacia una relación entre ambas, por lo que se revisó la bibliografía sobre el tema.

### Casos clínicos

Varón nacido en 1987, remitido a los 7 años al Servicio de Oftalmología del Hospital de Sagunto por sospecha de discromatopsia. En el fondo del ojo destaca el área macular con un discreto aumento de la tonalidad grisácea; agudeza visual de uno en ambos ojos; en la visión de los colores se detecta una alteración en el rango verde-amarillo. Porfirinas en orina a los 11 y 14 años de edad dentro de la normalidad.

Varón nacido en 1974, hermano del anterior, controlado en el Servicio de Digestivo del Hospital de Sagunto por porfiria cutánea tarda tipo II diagnosticada mediante biopsia hepática percutánea a los 24 años de edad. Antecedentes de eritema cutáneo con la exposición solar. Cifras máximas de uroporfirina en orina 598,9 microgramos/24 horas (valores normales: 0-60), a los 23 años de edad. Control adecuado me-

dian­te flebotomías practica­das por el Ser­vicio de Hematología. En una re­visión la­boral a los 24 años in­for­man: ojo de­re­cho, li­gero dé­fi­cit en la vi­sión le­ja­na; ojo iz­quier­do, nor­mal; daltonismo; ten­den­cia astig­má­tica.

Varón na­ci­do en 1946, pa­dre de los an­te­rio­res, diag­nos­ti­ca­do a los 30 años de porfiria cu­ tá­nea tar­da tra­ta­da pe­rió­di­ca­mente con flebotomías. Vesí­cu­las cu­ tá­neas en zo­nas ex­pues­tas a la ra­diación so­lar. En la re­visión la­boral a los 48 años in­for­man como vi­sión le­jana y cer­cana de­fi­cien­tes sin otra pa­to­logía.

## Discusión

La porfiria cu­ tá­nea tar­da es la más fre­cuen­te de todas las porfirias<sup>1,7</sup>. Se ca­rac­te­ri­za por una der­ma­ti­tis sen­si­ble a la luz aso­ciada a la ex­cre­ción de gran­des can­ti­da­des de uropor­firinas en orina. En las áreas de la piel ex­pues­tas a la luz so­lar, espe­cial­mente la cara, ore­jas y dorso de las ma­nos, aparecen ampollas que evo­lu­cio­nan a le­sio­nes ul­ce­ro­sas cró­ni­cas, acom­pañadas de hiperpigmen­ta­ción e hiper­trico­sis. Los ata­ques están a me­nudo aso­ciados a la in­ges­ción de al­cohol y, ocasio­nal­mente, con la ex­po­si­ción a otros agen­tes, tales como los es­tró­ge­nos<sup>7</sup>. La fo­to­sen­si­bi­li­dad de­bería ha­cer sos­pe­char una porfiria, espe­cial­mente en ni­ños y adul­tos jó­ve­nes<sup>8</sup>.

Se han des­cri­to 2 for­mas de porfiria cu­ tá­nea tar­da: la tipo I o “es­porá­dica” (80-90% de los ca­sos) se aso­cia con un 50% del nivel de la en­zima uropor­firinó­geno de­scarboxi­lase en el hí­gado, y la tipo II o “fa­mi­liar” (10-20% de los ca­sos), au­to­so­mí­ca do­mi­nante, en la cual el dé­fi­cit en­zimá­tico afec­ta a he­ma­tíes, hí­gado, ademas de a otros tejidos<sup>1,7</sup>.

Las porfirias cu­ tá­neas se tra­tan e­vi­tan­do la luz so­lar y cui­dan­do la piel. Adicio­nal­mente, flebotomías para de­plec­cio­nar el ex­ceso de hie­rro, clo­roqui­na oral para in­cre­men­tar la ex­cre­ción urina­ria de porfirina y e­vi­tar el al­cohol y los es­tró­ge­nos<sup>1,7</sup>.

En cuanto a la afec­ta­ción ocular en la porfiria cu­ tá­nea tar­da, en un es­tudio a lar­go pla­zo no se en­con­tra­ron le­sio­nes oculares atri­bui­bles a la en­fer­me­dad de base. Posibles signos de porfiria cu­ tá­nea parda fue­ron, en el segmento an­te­rior del ojo, una mayor re­ple­ción de los va­sos con­jun­ti­vales, una menor for­ma­ción de lá­grimas y una pigmen­ta­ción parda con­jun­ti­val. En el fondo de ojo, una de­ge­ne­ra­ción ma­cu­lar o re­ti­niana no ca­rac­te­rí­stic­as. La en­fer­me­dad fun­cional más im­por­tante es la de­fi­cien­cia ad­qui­rida en la vi­sión cromá­tica de­bida a una dis­mi­nución de la agudeza vi­su­al (es­co­to­ma cen­tral re­la­ti­vo), dis­mi­nución de la adap­ta­ción in­me­diata y la de­struc­ción ma­cu­lar<sup>9</sup>.

Varios estudios hacen referencia a las alteraciones oculares en otros tipos de porfiria. Así, se describe una ulceración escleral necrotizante bilateral en un niño de 9 años con porfiria congénita<sup>10</sup> y, en pacientes con porfiria aguda intermitente, ceguera bilateral por infarto del nervio óptico<sup>11</sup> o de los lóbulos occipitales<sup>12</sup> secundario a vasoespasmo<sup>13</sup>.

En medicina, con un esfuerzo razonable, no siempre es posible resolver las dudas; después de revisar la bibliografía mantengo la incertidumbre inicial. Los términos "achromatopsia", "colour blindness" y "color vision defect" son recuperados en Medline y en Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). "Monochromatopsia" sólo en la primera base de datos y "dyschromatopsia" sólo en la segunda. El artículo sobre diagnóstico y tratamiento de la porfiria<sup>1</sup> y aquél centrado en los aspectos genéticos<sup>7</sup> no hacen referencia al aparato ocular. En la base de da-

tos OMIM no se obtuvo ningún trabajo combinando "porphyria" con cada uno de los siguientes términos: "achromatopsia", "color vision defect", "colour blindness", "dyschromatopsia". No se pudieron recuperar dos artículos de 1966 específicos sobre la porfiria cutánea tarda y la alteración en la percepción del color<sup>14,15</sup>. Se podría concluir que dicha patología no corresponde a un trastorno adquirido tras la evolución de la porfiria porque el hermano menor no la padece y el padre presenta una porfiria de larga evolución sin alteración en la percepción del color. Esta conclusión se deriva directamente de las historias clínicas de los pacientes; la revisión bibliográfica no ha aportado luz sobre el tema.

### Agradecimientos

A mis antiguos compañeros del Centro de Salud de Soneja y del Hospital de Sagunto.

---

### Bibliografía

1. Thadani H, Deacon A, Peters T. Diagnosis and management of porphyria. *BMJ* 2000; 320: 1647-1651.
2. Behrman RE. Nelson Tratado de Pediatría. 14.ª ed. Madrid: McGraw-Hill-Interamericana de España; 1993.

3. Hollwich F. Oftalmología. 1.ª ed. Barcelona: Salvat Editores, S.A.; 1983.
4. Diccionario terminológico de ciencias médicas. 11.ª ed. Barcelona: Salvat Editores, S.A.; 1981.
5. Ybarra Huesa Y, Vicente Sender C, De la Cagiga Camarasa E. Discromatopsias en la población escolar. *Acta Pediatr Esp* 2003; 61: 120-125.

6. American Optometric Association. Pediatric eye and vision examination. National Guideline Clearinghouse [En línea] [Fecha de consulta 2-12-03]. URL disponible en: [http://www.guideline.gov/summary/summary.aspx?doc\\_id=3548&nbr=2774&string=pediatric+AND+eye](http://www.guideline.gov/summary/summary.aspx?doc_id=3548&nbr=2774&string=pediatric+AND+eye)
7. Johns Hopkins University. Porphyria cutanea tarda. OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man. NCBI. [En línea] [Fecha de consulta 1-7-02]. URL disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=176100>
8. Sekula SA, Tschen JA, Rosen T. The porphyrias. *Am Fam Physician* 1986; 33: 219-232.
9. Struck HG, Grosswendt C, Weidlich R. Clinical studies of eye involvement in porphyria cutanea tarda. *Klin Monatsbl Augenheilkd* 1991; 198: 258-263.
10. Venkatesh P, Garg SP, Humaran E, Tewari HK. Congenital porphyria with necrotizing scleritis in a 9-year-old child. *Clin Experiment Ophthalmol* 2000; 28: 314-318.
11. De Francisco M, Savino PJ, Schatz NJ. Optic atrophy in acute intermittent porphyria. *Am J Ophthalmol* 1979; 87: 221-224.
12. Lai CW, Hung TP, Lin WS. Blindness of cerebral origin in acute intermittent porphyria. Report of a case and postmortem examination. *Arch Neurol* 1977; 34: 310-312.
13. Flammer J, Pache M, Resink T. Vasospasm, its role in the pathogenesis of diseases with particular reference to the eye. *Prog Retin Eye Res* 2001; 20: 319-349.
14. Cullmann B, Denk R, Holzmann H. On the increase of color perception disorders in porphyria cutanea tarda (Waldenstrom). *Albrecht Von Graefes Arch Klin Exp Ophthalmol* 1966; 170: 201-208.
15. Holzmann H, Denk R, Cullmann B. Porphyria cutanea tarda and color blindness. *Klin Wochenschr* 1966; 44: 592-593.



