

La PAH se caracteriza por episodios potencialmente mortales y, en algunas personas, presentan manifestaciones debilitantes crónicas que repercuten negativamente en el funcionamiento diario y en la calidad de vida. Existen 4 tipos de PAH:

- Porfiria Intermitente Aguda (PIA) (la más frecuente)
- Porfiria Variegata (PV)
- Coproporfiria Hereditaria (CPH)
- Porfiria por Deficiencia de ALAD (PDA) (extremadamente rara)

Los síntomas de la PAH a menudo se parecen a los de otras enfermedades en las áreas gastrointestinal, ginecológica y neurológica o neuropsiquiátrica. Los síntomas graves pueden provocar hospitalizaciones e intervenciones quirúrgicas o procedimientos innecesarios. El diagnóstico incorrecto es frecuente, y las personas con PAH pueden esperar años para obtener un diagnóstico preciso y confirmado.

Qué efectos produce la PAH en el cuerpo

En personas con un defecto genético para la PAH, una de las enzimas en la síntesis del grupo hemo no funciona debidamente. El grupo hemo es fundamental para nuestro organismo y es necesario para que nuestro hígado funcione correctamente. En el hígado, la vía del grupo hemo está controlada por una enzima llamada ALAS1. Cuando la actividad de ALAS1 aumenta, la enzima que no funciona correctamente no puede mantener el ritmo. Esto origina una acumulación de toxinas llamadas ácido aminolevulínico (ALA) y porfobilinógeno (PBG) en el hígado, que se liberan a todo el cuerpo. ALA y PBG son perjudiciales para las células nerviosas y se han asociado a los síntomas y los episodios de PAH.

Los episodios súbitos están asociados a una alteración generalizada del sistema nervioso y a una amplia gama de síntomas que pueden ser similares a los de otras enfermedades, lo que dificulta el diagnóstico de la PAH.

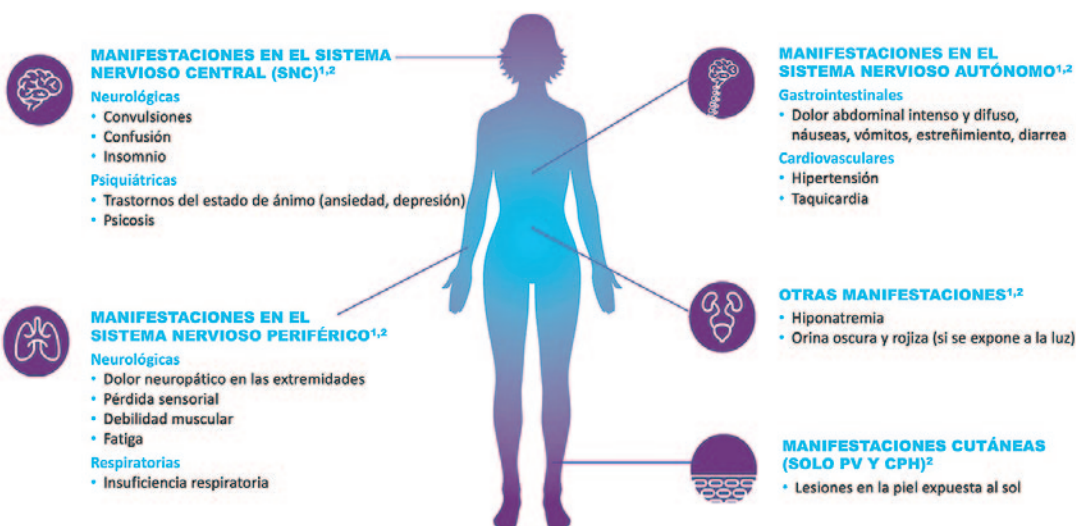
La PAH puede afectar a cualquiera

La PAH afecta a personas de todas las razas y etnias y a personas de ambos géneros y de todas las edades, pero la mayoría de los casos ocurren en mujeres entre la segunda y la cuarta década de la vida. El 83 % de las personas con PAH son mujeres, mientras que el 17 % son hombres. Sin embargo, no todas las personas que tienen una mutación genética de la PAH desarrollarán síntomas.

¿PUEDE SER PORFIRIA?

La **Porfiria Aguda Hepática (PAH)**, un subgrupo de porfiria, hace referencia a una familia de enfermedades genéticas raras.

Los pacientes con PAH experimentan varios signos y síntomas multisistémicos



PAH = "Porfiria Aguda Hepática"; CPH = "coproporfiria hereditaria"; PV = "porfiria variegata".

1. Pischik y Kauppinen. An update of clinical management of acute intermittent porphyria. Appl Clin Genet. 2015;8:201-14, 2. Anderson KE, et al. Recommendations for the diagnosis and treatment of the acute porphyrias. Ann Intern Med. 2005;142:439-50.

Cada persona experimenta la PAH de una manera diferente. Los episodios agudos pueden ser potencialmente mortales y pueden durar días, pero no son el único signo de PAH: algunas personas con PAH también presentan manifestaciones debilitantes a diario, los llamados síntomas crónicos, incluso

cuando no están teniendo episodios. Esto es parte de lo que dificulta el diagnóstico.

Cuanto antes, mejor

El diagnóstico precoz y lo más preciso posible de la PAH puede marcar una verdadera diferencia en la capacidad de una persona pa-

ra mantener su calidad de vida. Así se puede:

- Tomar medidas para gestionar los factores que pueden desencadenar los episodios
- Comprender lo que está sucediendo en su cuerpo y por qué
- Evitar las complicaciones que pueden provenir de diagnósti-

cos incorrectos e intervenciones quirúrgicas o procedimientos innecesarios

¿Cómo se diagnostica?

Las personas que puedan estar experimentando síntomas pueden hablar sobre las pruebas de la PAH con su médico. La prueba diagnóstica que puede utilizar el médico para determinar si una persona tiene PAH es el análisis de orina aleatorio (puntual) para determinar si hay niveles elevados de PBG y ALA. No es necesario realizar una prueba genética para el diagnóstico, aunque se recomienda determinar el tipo de PAH.

Vivir con PAH

La PAH puede interferir en la vida de quien la padece con síntomas que pueden alterar todo, desde el sueño hasta la capacidad para trabajar y hacer vida social. Las personas con PAH pueden vivir con el temor constante de sufrir el próximo episodio. Aunque esta es una enfermedad de por vida, es importante saber que hay cosas que se pueden hacer para reducir sus probabilidades de sufrir episodios y tener una mejor calidad de vida.

Evitar los factores desencadenantes

Se muestran a continuación los desencadenantes frecuentes de episodios. Dado que los desencadenantes pueden ser diferentes para cada persona, puede haber otros que no se enumeran aquí. Hay que tener en cuenta:

- La forma en que algunos fármacos de determinadas clases de medicamentos pueden afectar a la PAH, como: medicamentos para tratar las convulsiones, Antihistamínicos, Hormonas, Medicamentos para tratar la migraña o Sedantes. Hable con su médico si tiene alguna pregunta sobre los medicamentos que está tomando y la PAH e identifique qué medicamentos podrían no ser adecuados para usted.
- Fluctuaciones de los niveles de hormonas durante el ciclo menstrual de la mujer.
- Estrés causado por infecciones, intervención quirúrgica, estrés físico o estrés psicológico.

También debemos evitar beber alcohol, fumar y ayunar o hacer una dieta extrema.

Y un consejo: considere hablar con familiares, amigos y compañeros de trabajo sobre la PAH. Explícarles la PAH puede ayudarles a comprender la carga excepcional de esta enfermedad debilitante.

VIVIENDO CON PAH

TESTIMONIOS REALES DE PACIENTES CON PORFIRIA



"Yo empecé a presentar síntomas dos años antes de que se me diagnosticara. Y en esos dos años me hicieron diversos diagnósticos. Me diagnosticaron de anemia, dispepsia en el estómago, ansiedad. Hasta que me da una crisis más fuerte, y ya es cuando me diagnostican"



"La porfiria tiene vómitos, tiene malestar, tiene dolor abdominal, tiene alucinaciones, tiene parálisis. Yo pasé por todas las fases que tiene la enfermedad. El dolor es tan profundo que dices bueno... no quieres que nadie te moleste"