

Descripción del caso clínico

Varón de 4 meses de edad que consultaba por lesiones faciales y en dorso de manos desde el nacimiento. El paciente presentaba anemia hemolítica desde el nacimiento y requería transfusiones de hematíes periódicas por este motivo. Asimismo, referían los padres que las orinas eran rojizas. El parto se produjo a término tras un embarazo sin incidencias, siendo el primer hijo de padres sanos, sin antecedentes familiares reseñables.

A nivel cutáneo, nuestro paciente presentaba ampollas tensas y erosiones en zonas fotoexpuestas, fundamentalmente cara y dorso de manos, Fig. 1A. La orina del pañal mostraba un color rojo con fluorescencia positiva con lámpara de Wood, Fig. 1B.

Se evidenciaron unos valores de porfirinas totales en orina de 33250 μ mol/mol creatinina (valores normales <35), a costa fundamentalmente de uroporfirina I (15851 μ mol/mol creatinina) y coproporfirina I (11966 μ mol/mol creatinina). Las porfirinas en heces, eritrocitos y plasma también se encontraban elevadas. Posteriormente se detectó la mutación (c.217>C, p.[Cys73Arg,]) en homocigosis del gen de la enzima uroporfirinógeno III sintasa (UROS).

Juicio clínico: Porfiria eritropoyética congénita (PEC, enfermedad de Günther).

Dada la gravedad del caso (anemia hemolítica dependiente de transfusiones, fotosensibilidad intensa) se realizó un trasplante de médula ósea (TMO) de donante compatible no emparentado a los 7 meses de edad. Durante el post-TMO inmediato, nuestro paciente presentó una enfermedad sinusoidal hepática que requirió tratamiento con defibrotida. El injerto de neutrófilos se consiguió a los 21 días del TMO y el de plaquetas a los 61 días.

Tras el TMO, el quimerismo de las células del donante ha sido completo y los niveles de porfirinas en orina disminuyeron drásticamente, sin alcanzar valores normales debido a la producción de porfirinas en tejidos no eritroides como el hígado o el riñón, Fig. 2. El paciente no ha presentado alteraciones hematológicas desde que se consiguió el injerto. La profilaxis infecciosa y de enfermedad injerto contra huésped tras el TMO se suspendió a los 2 años del mismo.

A nivel cutáneo, a pesar de las medidas de fotoprotección, nuestro paciente presenta brotes ocasionales de fotosensibilidad, en forma de ampollas tensas y erosiones en dorso de manos, Fig. 3A. Asimismo, presenta hipertrichosis marcada a nivel facial y en antebrazos, Fig. 3B. Asimismo, sus dientes son frágiles y tienen una coloración rojo oscuro característica (eritrodoncia), Fig. 4A-B. Por otro lado, a lo largo del seguimiento no han aparecido alteraciones óseas ni oftalmológicas propias de PEC. Tampoco ha desarrollado fotomutilación de tejidos, un problema muy invalidante en los pacientes con PEC.

Los valores de aspartato amino-transferasa y alanina amino-transferasa no se han normalizado desde el TMO, siendo 118UI/L (valores normales 8-34UI/L) y 136UI/L (valores normales 10-49UI/L), respectivamente, en la última visita. Otros parámetros hepáticos no se han elevado. Las pruebas de imagen no han mostrado alteraciones. A nivel renal, la creatinina ha presentado valores elevados en los últimos 6 años de seguimiento, siendo 0,91mg/dL (valores normales 0,24-0,73mg/dL) en la última visita, sin alteraciones renales en las pruebas de imagen.

Actualmente nuestro paciente cuenta con 13 años, habiendo transcurrido 12 años y 5 meses del TMO. Su desarrollo está siendo adecuado y su desempeño a nivel personal, social y académico acorde a su edad: acude al curso que le corresponde por edad y practica deporte de forma asidua, siempre con fotoprotección estricta. El único tratamiento que realiza es vitamina D oral.

Discusión

La PEC es una enfermedad muy infrecuente, con menos de 270 casos descritos, en la que el único tratamiento curativo a día de hoy es el TMO. Desde su primera realización para un

paciente con PEC en 1991, más de 25 casos exitosos de TMO en PEC han sido reportados. No obstante, los datos de evolución a largo plazo tras el TMO son escasos.

A pesar de los riesgos, la efectividad a largo plazo respalda el uso del TMO en formas graves y tempranas de PEC. Sin embargo, presentamos un caso de PEC único hasta la fecha, con manifestaciones cutáneas persistentes y daño hepático y renal tras el TMO. Subrayamos las limitaciones y desafíos del TMO, enfatizando la necesidad de abordajes terapéuticos alternativos y complementarios para la PEC. Además, este caso destaca la importancia del seguimiento a largo plazo y la atención integral de los pacientes con PEC, a la vez que resalta los retos y oportunidades para la investigación y la práctica clínica en este ámbito.

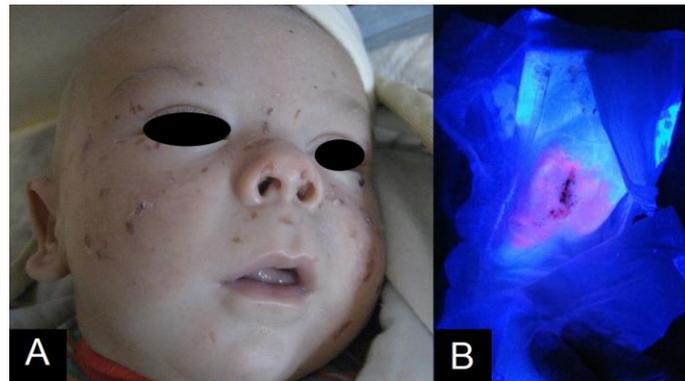


Figura 1. A. Ampollas y erosiones en región facial. B. Fluorescencia rojiza de la orina del pañal del paciente.

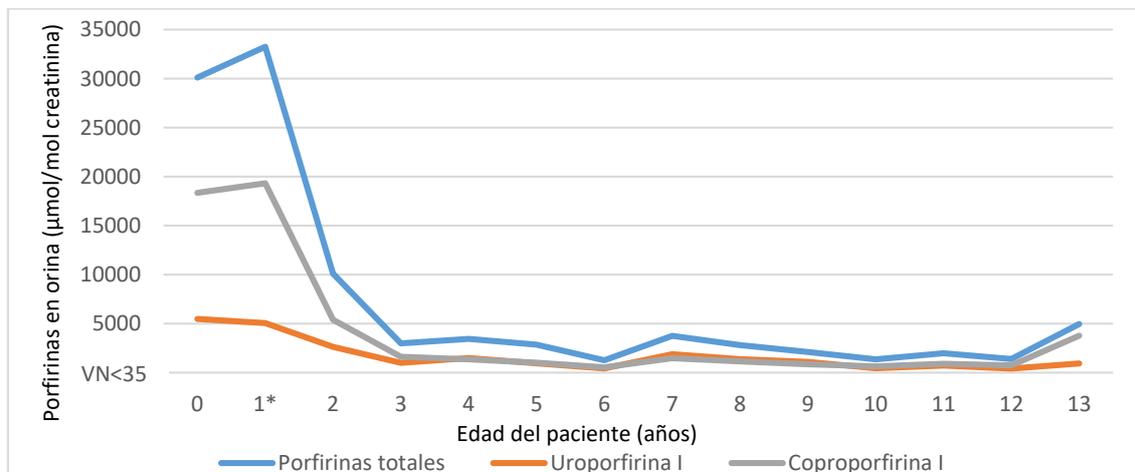


Figura 2. Valores de porfirinas totales, uroporfirina I y coproporfirina I a lo largo del seguimiento del paciente. *a los 7 meses de edad se realizó el TMO. VN: Valores normales.



Figura 3. A. Erosiones en dorso de mano izquierda. B. Hipertrichosis facial. C. Pigmentación rojo oscuro de los dientes (eritrodondia). D. Fluorescencia de los dientes con luz de Wood.