

18 mayo DIA INTERNACIONAL DE PACIENTES CON PORFIRIA

Con el lema **JUNTOS POR LA PORFIRIA**, la Asociación Española de Porfiria celebra el próximo miércoles **18 de mayo** el **DIA INTERNACIONAL DE PACIENTES CON PORFIRIA**, junto con el resto de asociaciones de todo el mundo desde el 2013, para dar visibilidad e informar sobre este conjunto de enfermedades metabólicas caracterizadas por una síntesis deficiente del grupo hemo.

Existen diferentes tipos de Porfirias. Cada una de ellas está originada por un defecto (hipoactividad) en la actividad de una de las ocho enzimas que participan en la cadena de biosíntesis o fabricación de HEMO. Esto se hereda si el gen afectado lo tiene un progenitor o ambos.

Dependiendo del tejido en el que predomina el defecto metabólico se agrupan en Porfirias Hepáticas o Eritropoyéticas.

Porfirias Hepáticas:

- Porfiria Aguda Intermitente (PAI)
- Porfiria Variagata (PV)
- Coproporfiria Hereditaria (CPH)
- Plumboporfiria o Porfiria de Doss
- Porfiria Cutánea Tarda (PCT)

Porfirias Eritropoyéticas:

- Porfiria Eritropoyética Congénita (PEC) o Porfiria de Günther.
- Protoporfiria Eritropoyética (PPE)

Este día, **18 de mayo**, la **Asociación Española de Porfiria (AEP)** centra sus actividades en dar difusión y que se conozca esta enfermedad perteneciente al grupo, generalmente conocido, como Enfermedades Raras y reivindicar la necesidad de investigación en tratamientos que consigan una cura para la Porfiria y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

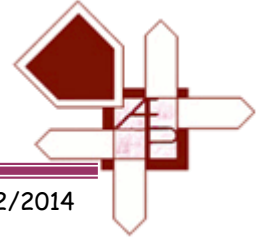
1999 – 2019 Dos décadas de esfuerzo y compromiso



Asociación Española de Porfiria

Plaza Nueva York, 12
-03440- IBI (Alicante)
Tfno.: 606 185 738

www.porfiria.org
sio@porfiria.org



En palabras de la presidenta de la AEP, Fide Mirón, *“son pocas las inversiones en investigación y mucho el desconocimiento sobre la Porfiria, y ésta, es nuestra búsqueda incansable y el motor de nuestra esperanza, la investigación, para que en el futuro otros no padezcan los estragos de esta grave enfermedad”*.

Ciertamente, los síntomas de la enfermedad dependiendo del tipo de Porfiria del que se trata son muchos y en general las Porfirias pueden manifestarse en forma de crisis agudas y/o con síntomas de fotosensibilidad de la piel

Las Porfirias Agudas se caracterizan por crisis de dolor abdominal, ansiedad, taquicardia y disfunción del sistema nervioso con gran variedad de signos y síntomas que por su complejidad suelen requerir hospitalización y la instauración de tratamiento inmediato.

Las Porfirias cutáneas, como su nombre ya indica, se expresan por sensibilidad a la luz solar, fragilidad de la piel, ampollas, erosiones, cicatrices, pudiendo en algunos casos originar lesiones dérmicas graves e incluso mutilantes.

Todo lo anterior, junto con la baja prevalencia de la enfermedad entre la población, dificulta su **diagnóstico**, fundamental para afrontar la enfermedad y evitar daños irreparables.

Es por ello que, la **Asociación Española de Porfiria**, reivindica el **diagnóstico precoz**, la **investigación** y que la **Porfiria** sea más conocida entre los **profesionales sanitarios** y la **sociedad**.

Y centra sus esfuerzos en apoyar y asesorar a las personas que conviven con esta enfermedad y a sus familias.



**Servicio de Información
y Orientación de
Porfiria (AEP)**

sio@porfiria.org - 606 18 57 38

1999 – 2019 Dos décadas de esfuerzo y compromiso



Asociación Española de Porfiria

Plaza Nueva York, 12
-03440- IBI (Alicante)
Tfno.: 606 185 738

www.porfiria.org
sio@porfiria.org