GOBIERNO DE ESPAÑA
MINISTERIO DE CIENCIA E INNOVACIÓN

TESIS DOCTORALES
BASE DE DATOS TESEO

Título: PORFIRIA CUTANEA TARDA Y PORFIRIA HEPATOERITROCITARIA: ESTUDIO MEDIANTE LA VALORACION DE LA ACTIVIDAD CATALITICA DE LA ENZIMA UROPORFIRINOGENO DECARBOXILASA ERITROCITARIA.

Autor: AZON MASOLIVER ANTONI

Universidad: BARCELONA

Fecha de lectura: 01/01/1993

Tribunal:

LECHA CARRALERO MARIO	(presidente)
HERRERO MATEU CARMEN	(vocal)
NORDMANN YVES	(vocal)
MUNIESA FERRAN ANTONIA M.	(vocal)
FERRANDIZ FORASTER CARLOS	(secretario)

Descriptores:

CIENCIAS CLINICAS

CIENCIAS MEDICAS

DERMATOLOGIA

Resumen:

LA PORFIRIA CUTANEA TARDA (PCT) Y LA PORFIRIA HEPATOERITROCITARIA (PHE) SON ENFERMEDADES DEBIDAS A UN DEFICIT EN LA ACTIVIDAD DE LA ENZIMA UROPORFIRINOGENO DECARBOXILASA. LA PCT SE CLASIFICA EN PCT I, II Y III DEPENDIENDO DE LA EXISTENCIA DE HISTORIA FAMILIAR DE PCT Y DE LA ACTIVIDAD DE UROD EN HEMATIES. EN LA PCT II, LA ACTIVIDAD ES DEL 50%. EN LA PHE ES DEL 10%. ESTA ULTIMA FORMA REPRESENTA LA VARIEDAD HOMOCIGOTA DE PCT II (QUE ES LA VARIEDAD HETEROZIGOTA).

NUESTRO OBJETIVO ERA PONER EN MARCHA LA TECNICA DE DOSIFICACION DE UROD EN HEMATIES Y CON ELLO VALORAR LA INCIDENCIA DE LAS DIFERENTES FORMAS DE PCT. EN LOS CASOS DE PCT II PODRAN ESTUDIARSE LOS FAMILIARES PARA SABER SI SON PORTADORES Y, SI LO SON, COMO EXPRESAN EL DEFICIT.

TAMBIEN VALORAREMOS 2 PACIENTES CON PHE YA DIAGNOSTICADOS. HEMOS CONTADO CON 40 PCT, 2 PHE Y 14 SUJETOS CONTROL. EN TODOS HEMOS PRACTICADO LA DOSIFICACION DE UROD EN HEMATIES.

HEMOS HALLADO 35 PCT I (87.5%), 4 PCT II (10%) Y 1 PCT III (2.5%). TRES DE LOS 4 PACIENTES CON PCT II TENIAN HISTORIA FAMILIAR LO QUE EQUIVALE A UNA PENETRANCIA DEL 75%. DE 10 FAMILIARES ESTUDIADOS, 2 SE HALLABAN AFECTOS DEL DEFICIT (20%), AUNQUE SU EXPRESIVIDAD CLINICA FUE NULA, 1 SE HALLABA EN FASE SUBCLINICA Y EL OTRO EN FASE LATENTE. EN LOS 2 PACIENTES CON PHE PUDIMOS CONFIRMAR LA SEVERA ALTERACION DE LA ACTIVIDAD DE UROD, DEL ORDEN DEL 10% EN AMBOS PACIENTES. POR ULTIMO, LA POSIBILIDAD DE

DIAGNOSTICAR CASOS DE PCT II, PERMITE EL RECONOCIMIENTO DE PORTADORES CAPACES DE TRANSMITIR Y DESARROLLAR LA ENFERMEDAD.