

Casos clínicos

Porfiria cutánea tarda que simula esclerosis sistémica progresiva. Reporte de caso

Porphyria cutanea tarda mimicking progressive systemic sclerosis. Case report

Freddy Liñán Ponce¹, Juan Leiva Goicochea¹, Fernando Gross Melo², David Sevilla Rodríguez²,
Claudia Otoy Guzmán³, Daniel Corro García³, Juan Rodríguez Baldeón³

RESUMEN

- ¹ Médico asistente de Reumatología, Hospital Víctor Lazarte Echegaray, Trujillo, Perú
- ² Médico asistente de Medicina Interna, Hospital Víctor Lazarte Echegaray, Trujillo, Perú
- ³ Médico/a residente de Reumatología, Hospital Víctor Lazarte Echegaray, Trujillo, Perú

Palabras clave: porfiria cutánea tarda; esclerosis sistémica progresiva; esclerodactilia; uroporfirina.

Revista Argentina de Reumatología
2023; Vol. 34 (69-72)

Contacto del autor: Freddy Liñán Ponce

E-mail: droctavio77@gmail.com

Fecha de trabajo recibido: 07/05/23

Fecha de trabajo aceptado: 22/06/23

Conflictos de interés: los autores declaran que no presentan conflictos de interés.

Key words: porphyria cutanea tarda; progressive systemic sclerosis; sclerodactyly; uroporphyrin.

Los síndromes esclerodermiformes suelen imitar muy bien una esclerosis sistémica progresiva, y es la presencia de ampollas cutáneas en áreas foto-expuestas con hiperpigmentación los datos diferenciales para diagnosticar una porfiria. Presentamos el caso de un varón de 48 años con fotosensibilidad, fragilidad capilar, ampollas cutáneas e hiperpigmentación asociado a esclerodactilia, con pérdida cicatrizal distal de tejido en los dedos de las manos, que simuló a la perfección una esclerosis sistémica progresiva. La analítica mostró negatividad para anticuerpos antinucleares, antitopoisomerasa y anticentrómero, con valores altos de uroporfirinas en orina. El tratamiento con flebotomías e hidroxicloquina mejoró la fotosensibilidad y la fragilidad cutánea.

ABSTRACT

Sclerodermiform syndromes usually mimic progressive systemic sclerosis very well, with the presence of skin blisters in photo-exposed areas with hyperpigmentation being the differential data for diagnosing porphyria. We present the case of a 48-year-old man with photosensitivity, capillary fragility, skin blisters, and hyperpigmentation associated with sclerodactyly with distal scar tissue loss on the fingers, which perfectly simulated progressive systemic sclerosis. The analysis showed negativity for antinuclear, antitopoisomerase and anticentromere antibodies, with high levels of uroporphyrins in urine. Phlebotomy and hydroxycloquine treatment improved photosensitivity and skin fragility.

INTRODUCCIÓN

La esclerosis sistémica progresiva (ESP) es una enfermedad autoinmune, sistémica y es el fenómeno de Raynaud la característica clínica más frecuente, además de la presencia de esclerodactilia, ulceraciones digitales distales y

el habitual compromiso digestivo y pulmonar¹. Según Le Roy, la ESP se clasifica en tres subtipos: variedad cutánea limitada, cutánea difusa y esclerodermia sin esclerodermia.

Por otro lado, los síndromes esclerodermiformes (SE) son un grupo de entidades que pro-

ducen cambios en la piel similares o parecidos a los de la esclerodermia, pero con mecanismos etiopatogénicos totalmente distintos. Son numerosas las enfermedades que pueden generar los SE: hipotiroidismo, diabetes mellitus, porfiria cutánea tarda, fenilcetonuria, síndrome carcinoide, toxicidad farmacológica, escleredema de Buschke, enfermedad injerto contra huésped, entre otras^{2,3}.

Las porfirias son un grupo de enfermedades heterogéneas causadas por una deficiencia genética o adquirida de enzimas que regulan la síntesis del hemo. La presencia o ausencia de fotosensibilidad (cutánea) diferencia a las porfirias en cutáneas y no cutáneas. Existen cinco tipos de porfirias cutáneas: porfiria cutánea tarda (PCT), porfiria *variegata*, coproporfiria hereditaria, protoporfiria eritropoyética y porfiria eritropoyética congénita. De todas, la PCT es, por lejos, la porfiria cutánea más frecuente con una incidencia de 1 en 10000 personas. Su cuadro clínico incluye fotosensibilidad, ampollas cutáneas, hipertricosis e hiperpigmentación. La afectación hepática crónica suele ser leve o inexistente. Su diagnóstico se hace mediante detección de porfirinas en orina, sangre y heces. El tratamiento de una PCT se basa en sangrías y dosis medias a bajas de hidroxocloroquina⁴. Los diagnósticos diferenciales en medicina son un punto central que debe tenerse en cuenta en todo momento, principalmente en pacientes con enfermedades raras o poco prevalentes. Es deber del reumatólogo saber distinguir acertadamente una esclerodermia de un SE.

A continuación, se presenta el caso de un varón con esclerodactilia y lesiones cutáneas cicatrizales que simularon a la perfección el cuadro clínico de una ESP.

Caso clínico

Varón de 48 años, natural de Cajamarca, Perú, agricultor, grado de instrucción primaria completa, no refiere enfermedades crónicas, niega hábitos nocivos ni reacciones adversas medicamentosas.

Durante su infancia inicia formación de ampollas cutáneas, principalmente a la exposición solar, a predominio distal, con cicatriz residual, agregándose fragilidad cutánea asociada a pigmentación en zonas fotoexpuestas. Dichas alteraciones las mantiene hasta la actualidad, con predominio del cuadro en las orejas y en el dorso de las manos.

Durante la adolescencia inicia resorción lenta y progresiva pérdida de falanges distales de todos los dedos de las manos, asociado a esclerosis cutánea en cara y extremidades; además refiere hipertricosis en zona preauricular y en antebrazos, con artralgiás sin artritis/sinovitis. El paciente niega fenómeno de Raynaud y refiere dificultad para ganar peso, sin embargo, niega cansancio o malestar general. Al iniciar su segunda década de vida observa que su orina y heces se tornan oscuras con la luz solar. Percibe, además, que al tomar suplementos de hierro e ingesta de alcohol se exacerba el cuadro de fotosensibilidad.

Por todo el cuadro anterior acude al consultorio de Reumatología, donde se evidencia esclerodactilia con cicatrices visibles asociada a falta parcial de falanges distales en todos los dedos, con pérdida de tejido ungueal (Figuras 1 y 2), así como esclerosis cutánea facial muy llamativa (Figura 3), por lo cual se propone en primera instancia el diagnóstico de ESP y se solicita analítica básica que arroja disfunción hepática con elevación de transaminasas x 3 aproximadamente (AST: 125 u/ml, ALT: 158 u/ml, GGTP: 108 mg/dl), siendo el resto de los parámetros de laboratorios y radiografía de tórax normales.

Se solicitan anticuerpos antinucleares (ANA), antitopoisomerasa (SCL-70) y anticentrómero, que resultan todos negativos. Se reinterpreta el caso y se sospecha porfiria. Se piden marcadores para porfiria en orina de 24 h, con resultados positivos: uroporfirina: 86 ug (VN: <2 ug), protoporfirina: 127 ug (VN: 16.60 ug) y valores elevados de ferritina: 1.600 ng/ml (VN: 10-300 ng/ml). Además, se observa oscurecimiento de orina a la luz solar. Debido a la facies leonina, se solicita serología para lepra, con resultado negativo, la serología para virus de hepatitis B y C también resultan negativos.

Por la ausencia de antecedentes familiares, de cuadro neurológico, y de compromiso hepático y de piel, se hace diagnóstico de PCT y se inicia tratamiento mediante flebotomías e hidroxocloroquina 200 mg semanal. Actualmente el paciente mantiene el tratamiento indicado, con mejoría ostensible de fotosensibilidad y disminución de las lesiones ampollares, además se observa disminución progresiva de los valores de transaminasas.

Figura 1: Esclerodactilia y falta parcial de uñas en todos los dedos.



Figura 2: Presencia de lesiones cicatrizales en las yemas de dedos.



Figura 3: Esclerosis cutánea con algunas ampollas en las orejas y alrededor de la boca.



Figura 4: Radiografía de manos que informa acroosteólisis distal en todas las falanges distales.



DISCUSIÓN

La presente publicación es el primer reporte en Perú sobre un paciente con PCT que simuló una ESP. Destacamos la importancia de reconocer los SE y descartar los diversos diagnósticos diferenciales ante un paciente que se presenta con esclerodermia, ANA negativo, anticuerpos específicos negativos y niegue fenómeno de Raynaud.

La PCT es la única porfiria que puede presentarse en ausencia de una mutación netamente hereditaria, por ende, es un trastorno adquirido donde interactúan factores conductuales, genéticos, ambientales e infecciosos para causar una deficiencia de la enzima hepática uroporfirinógeno descarboxilasa (UROD)⁵.

Aunque la PCT se considera dentro de los SE, la presencia de esclerosis cutánea no es común en estos pacientes. Khayat et al. publicaron un estudio de 6 pacientes mujeres con PCT, todas con piel indurada, en quienes las biopsias demostraron morfea, pero los niveles elevados de

porfirinas en orina orientaron el diagnóstico seguro, si bien tardío, hacia PCT⁶.

Otros autores, Tkachenko et al., reportaron dos casos de PCT con lesiones cutáneas induradas y recalcaron la importancia de una observación clínica minuciosa y la sospecha clínica. Es interesante informar que uno de los pacientes tuvo una ANA 1/1280, sin embargo valores elevados de uroporfirina en orina y el cuadro clínico característico hicieron el diagnóstico de PCT⁷.

Wallaey et al. destacaron que la presencia de una pseudoesclerodermia en la PCT es excepcional, pudiendo ser una complicación grave o una forma inicial de presentación en estos pacientes. Además, mencionaron que al descender niveles de porfirina debido a un correcto tratamiento, también mejora la esclerosis cutánea existente⁸.

CONCLUSIONES

Se deberá considerar a PCT como un probable diagnóstico ante un paciente con fotosen-

sibilidad, lesiones ampollares y esclerosis cutánea asociado a acroosteólisis de los dedos de las manos, debiendo solicitar uroporfirinas en orina de 24 h para confirmar la sospecha.

Agradecimientos

A los asistentes y residentes de la especialidad de Reumatología del Hospital Víctor Lazarte Echegaray de Trujillo, Perú, quienes nos inspiran a investigar y publicar.

BIBLIOGRAFÍA

1. Becker MO, Distler O, Maurer B. Systemic sclerosis: clinical picture, diagnosis and treatment. *Hautarzt* 2019 Sep;70(9):723-741. doi: 10.1007/s00105-019-4454-0.
2. Ferrel C, Gasparini G, Parodi A, Cozzani E, Rongioletti F, Atzori L. Cutaneous manifestations of scleroderma and scleroderma-like disorders: a comprehensive review. *Clin Rev Allergy Immunol* 2017 Dec;53(3):306-336. doi: 10.1007/s12016-017-8625-4.
3. Jendrik ST, Kahle B, Riemekasten G. Imitators der systemische sklerose. *Z Rheumatol* 2019 Feb;78(1):14-23. doi: 10.1007/s00393-018-0538-y.
4. Ramanujam VS, Anderson KE. Porphyria diagnosis part 1: a brief overview of the porphyrias. *Curr Protoc Hum Genet* 2015 July;86:17.20.1-17.20.26. doi: 10.1002/0471142905.hg1720s86.
5. Singal AK. Porphyria cutanea tarda: recent update. *Mol Genet Metab* 2019 Nov;128(3):271-281. doi: 10.1016/j.ymgme.2019.01.004.
6. Khayat R, Dupuy A, Pansé I, Bagot M, Cordoliani F. Sclerodermatous changes in porphyria cutanea tarda: six cases. *Ann Dermatol Venereol* 2013 October; 140(10):589-97. doi: 10.1016/j.annder.2013.04.092.
7. Tkachenko E, Pierson JC, Vleugels RA. Porphyria cutanea tarda masquerading as systemic sclerosis: two cases demonstrating an important clinical observation. *J Rheumatol* 2021 Jan 1;48(1):145-146. doi: 10.3899/jrheum.190982.
8. Wallaey E, Thierling U, Lang E, Neumann NJ, Frank J. Porphyria cutanea tarda with sclerodermatous changes and hemochromatosis. *Dermatologist* 2014 Apr;65(4):272-4. doi: 10.1007/s00105-014-2783-6.