

ría útil en términos de consejería genética, pero no conlleva cambios en el manejo¹⁶. En casos dudosos, la determinación de isocoproporfirina en deposiciones es patognomónica⁸.

Las pruebas hepáticas pueden encontrarse alteradas, con un patrón inflamatorio (aumento de transaminasas), aumento de gamma-glutamil transferasa (GGT) o incluso disfunción hepática en etapas avanzadas (hipoalbuminemia, hiperbilirrubinemia y tiempo de protrombina aumentado). La cinética del hierro suele mostrar sobrecarga de este elemento, manifestado en mayores niveles de ferritina y saturación de transferrina. Cabe destacar que la ferritina es un reactante de fase aguda, y puede estar aumentada por consumo excesivo de alcohol, infecciones agudas o crónicas (por ej. VHC y VIH), independiente de la PCT.

La histopatología de lesiones en piel no es necesaria para el diagnóstico⁸, pero las biopsias cutáneas evidencian un estrato córneo compacto, con epitelio necrótico, escaso infiltrado linfocítico y elastosis actínica en la porción superior. Los «cuerpos oruga» son característicos de la PCT: glóbulos eosinofílicos lineales PAS positivos en la epidermis suprayacente a la zona de desprendimiento subepidérmico en bloque. Se observan papilas dérmicas subyacentes onduladas o en «base festoneada», con infiltrado inflamatorio escaso en dermis superior y depósito de material hialino PAS positivo perivascular en la dermis profunda de lesiones crónicas². Las placas esclerodermiformes se diferencian de la esclerodermia por un menor número de mastocitos y una disposición más compacta del colágeno en esta última³. A la inmunofluorescencia directa (IFD) se visualiza depósito de IgG, IgM y complemento en la membrana basal y alrededor de los vasos de la dermis superior¹.

Debido a una relación causa-consecuencia, y por coincidencia de factores predisponentes, se ha asociado la PCT con una serie de condiciones que merecen estudio concomitante, tales como esteatosis hepática, daño hepático crónico (30% a 40%), alcoholismo (30% a 90%), hemocromatosis hereditaria (HH), infección por VHC (50%), VHB, VIH y diabetes mellitus (hasta 25%, por una supuesta alteración del metabolismo de la glucosa con la hiperferremia)¹.

Diagnóstico diferencial

Porfirias cutáneas: Las porfirias cutáneas se dividen en⁸:

1. Las con fotosensibilidad y dolor agudo:

- Protoporfiria eritropoyética (PPE)
- Protoporfiria eritropoyética ligada al cromosoma X (PPELX)

2. Las con fragilidad cutánea y formación de vesículas:

- PCT
- Porfiria eritropoyética congénita (PEC)

3. Las que pueden presentar características de ambos grupos:

- Coproporfiria hereditaria (CPH)
- Porfiria variegata (PV)

La PV puede presentar un cuadro clínico indistinguible de la PCT, lo cual ocurre menos frecuentemente en la CPH y PEC. La PEC tiene un inicio más precoz y severo. La PV y la CPH pueden presentar ataques neurovisceral agudos de dolor abdominal y/o pélvico, asociado a síntomas neurovegetativos y/o neuropsiquiátricos. Hasta un 80% de las PV sólo presentan síntomas cutáneos. Por esto, se recomienda un estudio completo de porfirinas en orina, deposiciones y sangre².

Cada porfiria tiene un patrón de porfirinas característico, estando siempre aumentadas en sangre cuando hay lesiones cutáneas activas. Es útil investigar la frecuencia de onda a la que fluoresce en plasma. Sin peak se descarta porfiria cutánea. > 623 nm es PV, PPE o PPELX. Las protoporfirinas fecales aumentadas (sobre coproporfirinas) con baja actividad de la enzima protoporfirinógeno oxidasa (PPO) linfocitaria sugieren PV1. Fluorescencia < 623 nm es PCT, PEC o CPH. Se puede realizar un análisis de los subtipos de porfirinas en orina y/o deposiciones para distinguir entre estos últimos^{8,17}.

La histopatología es similar para todas las porfirias cutáneas. En lesiones crónicas, comparten principalmente un adelgazamiento de vasos sanguíneos de la dermis superficial, que se tiñe con tinción PAS y bulas subepidérmicas. A la inmunofluorescencia directa se observan depósitos de inmunoglobulinas, en algunos de complemento y fibrinógeno en la membrana basal y alrededor de vasos de la dermis superficial.

Pseudoporfiria: Casi indistinguible clínica e histopatológicamente de la PCT. Tiene actividad de UROD normal, con cantidades variables de porfirinas en suero y orina^{18,19}. Se asocia a hemodiálisis, exposición excesiva a UVA (por ej. solárium), antiinflamatorios no esteroideos, antibióticos (por ej. tetraciclinas), dapsona, diuréticos, retinoides sistémicos y ciclosporina. En hemodiálisis plantea un desafío diagnóstico, ya que la menor producción de eritropoyetina predispone a acumular hierro, pudiendo agravar una PCT. Son difíciles de distinguir, considerando que algunos son anúricos y no se logra obtener una muestra para su análisis. La medición de