



Carta científica

Calidad de vida y salud percibida en pacientes con porfirias

**Quality of life and perceived health in patients with porphyrias**

Sr. Editor:

Las porfirias agudas son enfermedades metabólicas debidas a déficits enzimáticos en la vía de producción del grupo hemo que cursan con crisis agudas neurovisceralas frecuentes que pueden llevar a secuelas neurológicas, hipertensión arterial y desarrollo de enfermedad renal crónica^{1,2}. Debido a la sintomatología recurrente, estos individuos experimentan una considerable e importante disminución de su calidad de vida y un impacto negativo sobre la vida social³. Nuestro objetivo fue evaluar la calidad de vida percibida y la influencia estresante de las crisis agudas sobre la calidad de vida en pacientes con porfiria aguda intermitente (PAI), porfiria *variegata* (PV) y coproporfiria hereditaria (CPH). Para ello, realizamos un estudio descriptivo transversal unicéntrico sobre una muestra de 52 pacientes de porfirias agudas en seguimiento por la Unidad de Porfirias del Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla.

Los pacientes fueron contactados vía telefónica de manera secuencial, y se procedió a realizar sendas encuestas sobre la calidad de vida del paciente: el cuestionario SF-36 de Ware y Sherbourne adaptado a la población española y la Escala de Impacto de Evento Revisada (EIE-R) de Costa y Gil, para evaluar la respuesta psicológica del paciente. Los resultados se analizaron con el programa estadístico SPSS versión 22.0.

En este estudio, el tamaño de la muestra analizada fue de 52 pacientes (N = 52), de los cuales 42 (80,8%) eran mujeres, la relación hombre/mujer fue de 1:4 y la edad media de los pacientes fue de 44,10 años. El tiempo medio de seguimiento desde el diagnóstico fue de 16 años ($\pm 10,6$). En cuanto a la variedad de porfiria presentada en nuestra cohorte, el 64,7% de los pacientes presentaba PAI, el 28,6% de los pacientes estaba en fase activa mientras que el 57,1% estaba en fase latente. Respecto al número de bro-

tes/año, el 62,5% presentaba entre 0 y 1 brote al año y el 12,6% de 4 a 10 brotes anuales.

Analizando los parámetros asociados a la calidad de vida, se estudiaron las puntuaciones de las subescalas del cuestionario SF-36 que se exponen en la [tabla 1](#). En el 45% de los pacientes con PAI, se objetivó una subescala del rol físico deteriorada, en un 35% una subescala del dolor corporal alterada y el 45% presentaban una alteración de la percepción de emociones. Otro parámetro incluido fue la evolución declarada de la salud: el 50% de los pacientes con PAI, el 60% de los PV y el 40% de los CPH puntuaron 3 puntos, lo que significa que consideraron que su estado de salud se encontraba más o menos igual que un año antes.

Al efectuar el análisis de la relación entre tipo de porfiria y puntuación en la escala IES-R/EIE-R, podemos identificar que entre los individuos que conforman el grupo 1 (puntuación 1-20), el 66,7% tenía PAI, el 25% tenía PV y el 8,3% tenía CPH. También se observó que, de los pacientes que presentaron más de 4 brotes al año, el 50% puntuó entre 1 y 20 puntos en la escala IES-R/EIE-R; es decir, todos los pacientes con brotes frecuentes tenían una percepción estresante de ellos.

En este estudio hemos observado como los pacientes con porfirias agudas, fundamentalmente con PAI, tienen una calidad de vida percibida deteriorada de forma crónica, especialmente en la función física y en la subescala de dolor corporal, además de una percepción estresante de los ataques de porfiria. Los pacientes que tenían más de 3 crisis al año presentaban peores coeficientes de calidad de vida percibida, aunque no hemos encontrado relación con la dosis acumulada de hematina. Nuestros resultados son equiparables a los publicados por Gouya et al.⁴ en el estudio EXPLORE, en el que los pacientes percibían una calidad de vida deteriorada, con síntomas crónicos como el dolor y la ansiedad, y declaraban una mayor utilización de recursos sanitarios.

Por último, creemos que resulta evidente la necesidad de desarrollar una evaluación más precisa de la calidad de vida a medio y largo plazo de los pacientes con porfirias agudas.

Tabla 1

Puntuación global y porcentaje de pacientes con parámetros de calidad de vida deteriorada

N: 52	Función física	Rol físico	Dolor corporal	Salud general	Función social	Vitalidad	Rol emocional	Salud mental	IES-R/EIE-R total
General	69,35 \pm 28	56,29 \pm 28	44,84 \pm 33	49,16 \pm 25	57,87 \pm 28	45,26 \pm 20	58,03 \pm 45	57,29 \pm 24	35,90 \pm 25
Peor estado de salud (%) [*]	65	45	35	25	20	50	45	45	66

^{*} <40 puntos de corte.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Simon A, Pompilus F, Querbes W, Wei A, Strzok S, Penz C, et al. Patient perspective on acute intermittent porphyria with frequent attacks: A disease with intermittent and chronic manifestations. *Patient*. 2018;11:527–37.
2. García Morillo JS, González Estrada A, Rodríguez Suárez S. Influencia del tratamiento a largo plazo con hematina en el desarrollo de insuficiencia renal crónica en porfiria aguda intermitente. *Med Clin (Barc)*. 2016 Apr 15;146:373–4.
3. Naik H, Overbey JR, de Guy H, Winkel G, Balwany M, Anderson KE, et al. Evaluating the patient reported outcomes measurement information system scales in acute intermittent porphyria. *Genet Med*. 2020;22:590–7.
4. Gouya L, Ventura P, Balwany M, Bisell DM, Rees DC, Stolzel U, et al. EXPLORE: A prospective, multinational, natural history study of patients with acute hepatic porphyria with recurrent attacks. *Hepatology*. 2020 May;71:1546–58.

José Salvador García Morillo^{a,*}, Santiago Rodríguez Suárez^a y Joana Campos Coroa^b

^a *Unidad de Enfermedades Minoritarias del Adulto, Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España*

^b *Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España*

* Autor para correspondencia. Correo electrónico: salvaymar@gmail.com (J.S. García Morillo).

<https://doi.org/10.1016/j.medcli.2020.08.014>
0025-7753/ © 2020 Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Infección por SARS-CoV-2 en pacientes con enfermedad falciforme



SARS-CoV-2 infection in patients with sickle cell disease

Sr. Editor:

Los pacientes con enfermedad falciforme (EF) presentan anemia hemolítica crónica y crisis vaso-oclusivas (CVO) recurrentes que ocasionan afectación multiorgánica y asplenia. Las CVO son secundarias a hipoxia e infecciones, considerándose por ello pacientes de riesgo para el desarrollo de complicaciones en infección COVID-19. Además, es conocida la alta incidencia de complicaciones tromboembólicas en la COVID-19 y la trombofilia inherente a la EF.

Así, diseñamos un estudio descriptivo, retrospectivo, observacional, multicéntrico para analizar la incidencia y la evolución de la infección COVID-19 en pacientes con EF, así como su relación con la aparición de complicaciones propias de la hemoglobinopatía. Participaron 13 centros españoles con 289 pacientes en seguimiento (174 infantes y 115 personas adultas) con fenotipo SS, SC o Sβ talasemia. Entre ellos, diagnosticamos siete casos (2,4%) con COVID-19. Dos presentaron sintomatología leve, sin requerir ingreso hospitalario; los de mayor edad y sin tratamiento activo. La evolución de los cinco pacientes que necesitaron ingreso; la terapia recibida y sus complicaciones, se resumen en la **tabla 1**. Destaca la escasa necesidad de soporte respiratorio invasivo y la elevada inci-

dencia de complicaciones tromboembólicas, pese a profilaxis con heparina de bajo peso molecular (HBPM). El paciente 3 presentaba tromboembolismo pulmonar (TEP) al ingreso. El tratamiento incluyó cloroquina, lopinavir-ritonavir (Kaletra®), corticoides y anti interleucina 6 (IL-6). Un paciente no requirió tratamiento para la COVID-19; otro no recibió cloroquina por déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (G-6-PDH). Dos necesitaron ingreso en Unidad de Cuidados Intensivos (UCI): uno para eritroaféresis por síndrome torácico agudo, otro por insuficiencia respiratoria que requirió ventilación mecánica no invasiva (VMNI). La duración de los ingresos fue corta y no hubo fallecimientos.

En esta pequeña serie, la incidencia de infección por COVID-19 no fue superior al resto de la población española y no se observó un aumento de la mortalidad. La afectación respiratoria por COVID-19 mostró escasa gravedad, aunque la incidencia de enfermedad tromboembólica fue muy alta pese a profilaxis con HBPM. Las complicaciones propias de la EF no supusieron mayor gravedad que la esperable.

Resultados similares se encuentran en la literatura. McCloskey et al.¹ realizaron un estudio de 10 pacientes con EF y COVID-19 en Reino Unido. Solo falleció un individuo con comorbilidades previas, y ninguno requirió VMNI ni ingreso en UCI. No reportaron ninguna trombosis, realizando profilaxis con HBPM. Arlet et al.² analizaron una cohorte de 83 pacientes con EF y COVID-19 en un estudio multicéntrico francés. Ingresaron en UCI 17 personas (20%), de las cuales nueve necesitaron VMNI. La tasa de ingreso en UCI fue mayor en pacientes con genotipo SC (63%), falleciendo dos de

Tabla 1
Evolución y tratamiento de los pacientes

Pacientes	1	2	3	4	5
Síntomas al ingreso	Tos, Cefalea	Dolor	Disnea, astenia, dolor	Fiebre, tos	Fiebre
Motivo de ingreso	Neumonía bilateral	CVO. Neumonía bilateral	CVO	Neumonía bilateral	CVO
Días de ingreso	14	13	7	9	13
Soporte respiratorio	GN	GN	GN	No requirió	GN alto flujo
Ingreso en UCI	No requirió	STA (2 días). Eritroaféresis.	No requirió	No requirió	Desaturación (4 días)
Tratamiento	Cloroquina + kaletra + tocilizumab + ceftriaxona	Cloroquina + corticoides + anakinra	Cloroquina + azitromicina	Kaletra + corticoides + ceftriaxona + azitromicina	Antibiótico profiláctico
Anticoagulación con HBPM	Dosis profiláctica	Dosis profiláctica-terapéutica	Dosis terapéutica	Dosis intermedia	Dosis profiláctica-terapéutica
Complicaciones secundarias a COVID	Ninguna	TEP	TEP	Ninguna	TEP ¿crónico?
Complicaciones propias de EF	Ninguna	Crisis hemolítica, STA	Ninguna	Ninguna	CVO, STA

CVO: Crisis vasooclusiva; GN: Gafas nasales; STA: Síndrome torácico agudo; TEP: Tromboembolismo pulmonar.