

## REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA

### ¿Vampirism or porphyria? Clarifying the enigma

### ¿Vampirismo o porfiria? Esclareciendo el enigma

Dionis Ruiz Reyes<sup>1</sup>  , Adriel Herrero Díaz<sup>2</sup> , Ileana Beatriz Quiroga López<sup>2</sup> 

<sup>1</sup>Universidad de Ciencias Médicas de Villa Clara. Facultad de Medicina. Hospital Provincial Clínico Quirúrgico “Arnaldo Milián Castro”. Villa Clara. Cuba.

<sup>2</sup>Universidad de Ciencias Médicas de Villa Clara. Facultad de Sagua la Grande. Hospital Provincial Clínico Quirúrgico “Arnaldo Milián Castro”. Villa Clara. Cuba.

**Citar como:** Ruiz Reyes D, Herrero Díaz A, Quiroga López IB. ¿Vampirism or porphyria? Clarifying the enigma. AG Salud. 2023; 1:61. <https://doi.org/10.62486/agsalud202361>

**Recibido:** 20-01-2024

**Revisado:** 15-08-2024

**Aceptado:** 05-01-2025

**Publicado:** 06-01-2025

**Editor:** Dr. Telmo Raúl Aveiro-Róbaló 

**Autor de correspondencia:** Dionis Ruiz Reyes 

#### ABSTRACT

**Introduction:** vampirism is the behavior of a person who acts like a vampire. Vampires are not real beings, but for two centuries there have been countless medical studies carried out to provide a causal and pathogenic response to the phenomenon. The exact disease that causes most of these vampiric alterations is porphyria.

**Objective:** to describe the relationship between the classic signs and symptoms of the porphyric patient and the appearance and lifestyle of the mythical vampire.

**Method:** a literature review was carried out during the period from August 1 to 20, 2023. Articles published in the last 5 years in Spanish and English were included and repeated or incomplete articles were excluded. The SciELO, Medigraphic, and PubMed databases were reviewed. The search terms included Vampirism, Vampirism in Medicine, Porphyria, as well as their translation into English.

**Development:** the association between vampirism and porphyria is probably the most famous. Erythropoietic congenital porphyria is the one associated with vampirism. It causes hypersensitivity to light and chronic hemolytic anemia. The similarities between the impressive description of the vampire's anatomy and the physical appearance of porphyria sufferers are more than evident.

**Conclusions:** many diseases have been proposed as an explanation for the appearance and behavior of this enigmatic character, with porphyria being the most accurate. Photosensitivity, pale skin, erythroderma and dark clothing are distinctive features of the “bloodsucking monsters” and are consistent with the clinical expression of the aforementioned disease.

**Keywords:** Vampire; Vampirism; Porphyria; Porphyria; Signs; Symptoms.

#### RESUMEN

**Introducción:** el vampirismo es la conducta de la persona que actúa como vampiro. Los vampiros no son seres reales, pero desde hace dos siglos son innumerables los estudios médicos realizados para dar respuesta causal y patogénica al fenómeno. La enfermedad exacta que produce la mayoría de estas alteraciones vampíricas es la porfiria.

**Objetivo:** describir la relación existente entre los signos y síntomas clásicos del paciente porfírico con la apariencia y estilo de vida del mítico vampiro.

**Método:** se realizó una revisión bibliográfica durante el período comprendido del 1 al 20 de agosto de 2023. Se incluyeron los artículos publicados en los últimos 5 años en idioma español e inglés y se excluyeron artículos repetidos o incompletos. Se revisaron las bases de dato de SciELO, Medigraphic, PubMed. Los términos de búsqueda incluyeron Vampirismo, Vampirismo en la Medicina, Porfiria, así como su traducción al inglés.

**Desarrollo:** la asociación entre vampirismo y porfiria, es probablemente la más famosa. La porfiria congénita eritropoyética, es la que se asocia con el vampirismo. Produce hipersensibilidad a la luz y anemia hemolítica crónica. Las similitudes entre la impresionante descripción de la anatomía del vampiro y el aspecto físico que muestran los enfermos de porfiria resultan más que evidentes.

**Conclusiones:** se han propuesto múltiples enfermedades como explicación a la apariencia y conducta de este enigmático personaje, siendo la porfiria la más acertada. Fotosensibilidad, palidez cutánea, eritrodermia y vestimentas oscuras son rasgos distintivos de los “monstruos chupasangre” y que concuerda con la expresión clínica de la enfermedad antes mencionada.

**Palabras clave:** Vampiro; Vampirismo; Porfiria; Porfiria; Signos; Síntomas.

## INTRODUCCIÓN

El encanto por la sangre y la creencia de que proporciona fuerza y vida se encuentra en las más diversas culturas desde el principio de los tiempos. Desde la más remota antigüedad, las tradiciones y los textos nos han dejado relaciones de personajes que podrían encuadrarse en lo que, desde finales del siglo XVII, se conoce como vampiros.<sup>(1)</sup>

La figura de los vampiros es tan arcaica como la humanidad. Es un mito extendido por casi todas las culturas del mundo, aunque los relatos que nos resultan más familiares son los provenientes de la Europa oriental.<sup>(2)</sup>

Según el folclor, un vampiro es un cadáver reanimado que al absorber la sangre de los seres vivos (animales o humanos) asegura su propia vida; pero no pueden proyectar su sombra, ni reflejarse en un espejo. Algunas características particulares de estos personajes son: palidez en el rostro, dientes largos y afilados, pelo en las palmas de las manos y uñas largas. Dormitan por el día, ocultos a la luz que los podría matar y despiertan de noche para alimentarse.<sup>(2)</sup>

No fue sino hasta 1725 que la palabra "vampiro" surgió escrita por primera vez en un informe de un oficial galeno del ejército del Sacro Imperio Romano Germánico.<sup>(2)</sup>

Los vampiros no son seres reales, pero desde hace dos siglos son incalculables los estudios médicos realizados, por un lado, sobre las muertes y aflicciones supuestamente ocasionadas por el ataque de los vampiros y, por otro, para dar respuesta causal y patogénica al propio fenómeno del vampirismo.<sup>(4)</sup>

El vampirismo se define por el diccionario de la Real Academia como: "conducta de la persona que actúa como un vampiro".<sup>(3)</sup>

Recopilando algunas de las explicaciones médicas del vampirismo podemos citar la peste, el carbunco o ántrax, la rabia, la esquizofrenia, la pelagra y la porfiria.<sup>(1)</sup>

Concretamente la porfiria es una enfermedad que desliza graves cambios en la fisonomía del enfermo, hasta darle un aspecto con una similitud evidente e impresionante con la descripción del conde Drácula de la novela de Bram Stoker. Las porfirias son un grupo de patologías hereditarias y adquiridas en las que existe un déficit parcial o casi completo de las enzimas del grupo hemo. De las diferentes variedades, la relacionada con la apariencia del vampirismo es la porfiria eritropoyética congénita o porfiria de Günther, también llamada enfermedad de los vampiros. En ella existe una sensibilidad extrema a la luz, hirsutismo y eritrodoncia. A todo ello se suma palidez extrema por anemia y falta de sol, así como alteraciones neurológicas y trastornos de la personalidad.<sup>(1)</sup>

Se trata de una patología investigada actualmente. Suele ser hereditaria y de dificultoso y complejo diagnóstico, ya que los originarios estudios que se realizaron sobre ella se ubican en la última etapa del siglo XIX.<sup>(5)</sup>

Si bien las descripciones originales se atribuyen a Hipócrates, el esclarecimiento bioquímico de la enfermedad fue obra de Félix Hoppe-Seyler en 1874. Las porfirias agudas fueron detalladas por el galeno holandés B.J. Stokvis en 1889, que demostró que la enfermedad era causada por barbitúricos derivados del sulfonal. Hoy día, existen hasta ocho tipologías conocidas de la porfiria.<sup>(5,6)</sup>

La incidencia más alta de este tipo de padecimiento era y sigue siendo Europa del norte. Esta región es uno de los cinco lugares del mundo donde se registran mayor acúmulo de casos de porfiria aguda intermitente junto a Suecia, Nueva Escocia, Australia e Irlanda del Norte. Esta circunstancia se debe a que existe una mutación genética fundadora procedente de un ancestro común.<sup>(7,8)</sup>

En Europa la prevalencia de porfiria intermitente aguda manifiesta es de 5 a 23 casos por cada millón de habitantes. La prevalencia mayor de la enfermedad se ha reportado en Nordland (Noruega) y Arjeplog (Norte de Suecia) con 600 y 2000 casos por cada 100,000 habitantes, respectivamente.<sup>(9)</sup>

Se estima que en el decenio de 1960 la mortalidad por porfiria intermitente aguda era de 52 %. No obstante, los estudios han reportado una notable reducción en esas cifras en las últimas décadas, hasta alcanzar en algunas regiones mortalidad menor a 10%. Esta caída puede atribuirse a la mejor determinación de la patología, la formación de centros destinados para la atención de las porfirias, el tamizaje genético a familiares asintomáticos y el tratamiento temprano con hemina intravenosa.<sup>(10)</sup>

En la actualidad, un interesante estudio dirigido por *Boston Children's Cancer and Blood Disorders Center* ha descubierto una nueva mutación que ratifica el comienzo de los vampiros y lo relaciona directamente con la Porfiria Eritropoyética. Se trata de un nuevo gen CLPX que basa sus esfuerzos en la formación de hemoglobina y que, por tanto, da lugar a la acumulación excesiva de la protoporfirina IX y el alzamiento de la porfiria. Esta extraña mutación que puede relacionarse estrechamente con algunos de los casos más conocidos de vampirismo a lo largo de la historia.<sup>(11)</sup>

La porfiria es poco conocida e investigada en Cuba. A pesar de ello, existen publicaciones pioneras en la isla, las cuales se hallan en la Revista Cubana de Medicina, en su edición de marzo-abril de 1970, con el título "La porfiria aguda intermitente". En dicho artículo el médico inglés Richard Hunter clasificó la patología en ocho tipologías diferentes, agupadas en dos grupos: porfirias hepáticas y porfirias eritropoyéticas, de acuerdo al lugar donde se halla el defecto enzimático.<sup>(12)</sup>

Este artículo centra su interés en la porfiria, enfermedad que, si bien no es el origen claro del mito del vampirismo, sí coincide en algunos aspectos con este. Debido a la frecuencia con que se presenta la enfermedad y lo interesante de su asociación al vampirismo se decide realizar la presente revisión bibliográfica con el objetivo de describir la relación existente entre los signos y síntomas clásicos del paciente porfírico con la apariencia y estilo de vida del mítico vampiro. Lo novedoso del tema y el poco tratamiento bibliográfico al mismo constituyen las principales motivaciones.

**Objetivo:** describir la relación existente entre los signos y síntomas clásicos del paciente porfírico con la apariencia y estilo de vida del mítico vampiro.

## MÉTODO

Se realizó una revisión bibliográfica durante el período comprendido del 1 al 20 de agosto de 2023. Se incluyeron los artículos publicados en los últimos 5 años en idioma español e inglés y se excluyeron artículos repetidos o incompletos. Se revisaron las bases de dato de ScieELO, Medigraphic, MedlinePlus, PubMed. Los términos de búsqueda incluyeron Vampirismo, Vampirismo en la Medicina, Porfiria, así como su traducción al inglés: Vampirism, Vampirism in Medicine, Porphyria.

## DESARROLLO

La palabra «porfiria» hace referencia a un conjunto de trastornos que se producen por una acumulación de sustancias químicas naturales que producen porfirina en el cuerpo. Las porfirinas son fundamentales para la función de la hemoglobina, proteína presente en los glóbulos rojos que se adhiere a la porfirina, fija el hierro y transporta oxígeno tanto a los órganos como a los tejidos. Altos niveles de porfirinas pueden causar complicaciones significativas.<sup>(13)</sup>

Existen dos categorías generales de porfiria: aguda, que afecta principalmente el sistema nervioso, y cutánea, que afecta sobre todo la piel. Algunos tipos de porfiria tienen síntomas tanto del sistema nervioso como de la piel.<sup>(13)</sup>

Los signos y síntomas de la porfiria varían según el tipo específico y la amenaza. Por lo general, la porfiria se hereda: uno o ambos padres le pasan un gen anormal a su hijo.<sup>(13)</sup>

Los autores corroboran que ciertos cambios en el estilo vida evaden el inicio de síntomas de la porfiria y su tratamiento dependerá del tipo de porfiria que poseas.

### Causas

Todos los tipos de porfiria implican un problema en la producción de hemo. El hemo es un elemento de la hemoglobina, la proteína de los glóbulos rojos que traslada el oxígeno desde los pulmones hacia todas las partes del cuerpo. La obtención de hemo, que tiene lugar en la médula ósea y en el hígado, implica ocho enzimas diferentes; la carencia de una enzima específica determina el tipo de porfiria.<sup>(13)</sup>

El grupo hemo consta de 4 anillos pirrólicos adheridos a un átomo de hierro central. Su vía metabólica, debido a su gran complejidad por el número de enzimas implicadas, puede verse obstaculizada a múltiples niveles, acumulándose mediadores metabólicos (porfirinas y/o sus precursores), responsables de los disímiles cuadros médicos. Dado que los principales órganos facultados de sintetizar este grupo proteico son el hígado y la médula ósea, las porfirias se dividen clásicamente en hepáticas, eritropoyéticas y mixtas.<sup>(14)</sup> La anterior clasificación se expone a continuación:<sup>(15)</sup>

#### 1. Hepáticas

##### - Agudas:

- a) Porfiria intermitente aguda (PAI) (genética sueca) por déficit de de PBG desaminasa (HMB sintasa).
- b) Coproporfiria hereditaria (HCP) por déficit de la enzima COPROoxidasa.
- c) Porfiria variegata (PV) (genética africana) por déficit de la enzima PROTO-oxidasa.
- d) Porfiria causada por deficiencia del ácido 5- aminolevulínico deshidrogenasa (PDA)

##### - No agudas:

- a) Porfiria cutánea tardía (PCT) por déficit de enzima URO-descarboxilasa.
  - I. Genética
  - II. Adquirida tóxica
  - III. Neoplásica

## 2. Eritropoyéticas (no agudas)

- a) Porfiria eritropoyética congénita (Enf. De Gunther) (PEC) por déficit de la enzima URO-I.
- b) Protoporfiria eritropoyética (PPE) por déficit de la enzima Ferroquelatasa.
- c) Anemia sideroblástica ligada a X (ASLX) por déficit de la enzima ALAS-E.

Atendiendo a las manifestaciones clínicas las porfirias se clasifican en <sup>14</sup>:

- Agudas (crisis abdomino-psíquico-neurológica)
- Crónicas (fotodermatosis)

En la porfiria epidérmica, las porfirinas se depositan en la piel y, cuando se exhiben a la luz del sol, causan sintomatologías. En las porfirias agudas, la acumulación daña el aparato nervioso.<sup>(16)</sup>

Existen muchas formas diferentes de porfiria, entre estas encontramos:<sup>(14)</sup>

*Porfiria Cutánea Tardía (PCT)*: Comienza a los 30-50 años, con igual episodio en varones y hembras. Se detallan dos tipos: la porfiria cutánea tardía (PCT) de tipo I, más frecuente y de carácter adquirido, provocada por medicamentos o consumo habitual de bebidas, y la de tipo II, de herencia autosómica dominante. Las lesiones de la PCT, de instauración gradual, emergen en áreas fotoexpuestas —cara y dorso de manos y pies—, como consecuencia de la exposición crónica a la luz solar. Estas personas acuden a la consulta refiriendo fragilidad cutánea, erosiones y bullas que al desprenderse dejan una cicatriz hiper/hipopigmentada particularidad o milios. Asimismo muestran hiperpigmentación difusa, senectud prematuro y en ocasiones cambios esclerodermiformes que pueden hallarse circunscritas o difusas en forma de placas céricas blanco-amarillentas. Es distintiva la hipertricosis malar.<sup>(14)</sup>

*Porfiria Variegata*: En este caso, la enfermedad inicia en la adolescencia, como máximo entre la segunda y cuarta décadas de la vida. Es una porfiria heterogénea, con manifestaciones cutáneas crónicas y crisis agudas. Las manifestaciones cutáneas son semejantes a las de la PCT, aunque con más ampollas que la primera. Las crisis agudas son causadas por medicamentos y consisten en eventos de dolencia estomacal, constipación, fatigas, arcadas, neuropatía periférica, agotamiento muscular, síntomas psiquiátricos, etc.<sup>(14)</sup>

*Protoporfiria Eritropoyética*: Conjunto de manifestaciones consecuencia de un depósito de protoporfirina IX, altamente fotosensibilizante. Particularmente esta enfermedad inicia en la infancia, ya que la fotosensibilidad es tan acusada que a los pocos minutos de la exposición comienzan las manifestaciones cutáneas en zonas fotoexpuestas. De forma crónica, la piel se muestra curtida, engrosada y tosca, y se despliegan lesiones verrugosas y lúcidas revelando cicatrices y arrugas. Estos pacientes tienen un aspecto deteriorado, con nudillos envejecidos, labios en código de barras y múltiples arrugas alrededor de la nariz y los pómulos. También, es la única porfiria en la que las porfirinas y sus precursores no son eliminados con la orina.<sup>(14)</sup>

*Porfiria Eritropoyética Congénita (de Günther)*: Detallar esta enfermedad puede ser complicado, no solo porque únicamente se han descrito alrededor de 200 casos en la literatura, sino porque tiene una gran variedad de formas de manifestación: desde una hidropesía fetal intraútero hasta formas más leves que surgen en la juventud. Sin embargo, lo más común es que se manifieste en el período neonatal, cuando la mamá observa que el pañal de su hijo se tiñe con una orina rosada-marronácea. Estos infantes tienen una gran fotosensibilidad y una dermis tan delicada que las lesiones pueden afectar a zonas no fotoexpuestas. Por otro lado, la totalidad de los pacientes mostrarán hipertricosis, así como lesiones parcheadas de hipo- e hiperpigmentación. Es muy peculiar la eritrodondia.<sup>(14)</sup>

El tipo más común de estas, es la porfiria cutánea tarda (PCT).<sup>(16)</sup>

### Formas genéticas

La mayoría de las formas de la porfiria son hereditarias. La porfiria puede surgir si adquieres lo siguiente:<sup>(13)</sup>

- Un gen incompleto de uno de tus padres (patrón autosómico dominante)
- Genes incompletos de ambos padres (patrón autosómico recesivo)

A criterio de los autores el hecho de haber heredado uno o varios genes que puedan causar porfiria; no implica que necesariamente se manifestarán signos y síntomas, ya que la misma puede cursar como una porfiria latente, y de esta forma nunca presentar síntomas, patrón de la mayoría de los portadores de genes anómalos.

### Formas adquiridas

La porfiria cutánea tardía suele ser adquirida más que heredada, aunque la insuficiencia de la enzima puede ser heredado. Indiscutibles desencadenantes como la desproporción de hierro en el organismo, las enfermedades del hígado, el fármaco con estrógenos, el tabaco o el elevado consumo de alcohol, que afectan a la producción

de enzimas, pueden causar sintomatologías.<sup>(13)</sup>

#### *Factores de riesgo*

Los factores ambientales también pueden ser causantes de la aparición de signos y síntomas de la porfiria. Al exhibirse a los desencadenantes, la demanda del cuerpo por la producción de hemoglobina aumenta, motivo que despliega la enzima en déficit y pone en marcha el proceso que estimula el depósito de porfirinas.<sup>(13)</sup>

Algunos ejemplos de los desencadenantes son:<sup>(13)</sup>

- Exposición a la luz del sol
- Patrón de la herencia autosómica dominante
- Patrón hereditario autosómico recesivo
- Fármacos hormonales
- Drogas recreativas
- Dieta o ayuno
- Tabaquismo
- Estrés físico, como infecciones u otras enfermedades
- Estrés emocional
- Consumo de bebidas alcohólicas
- Hormonas menstruales: en las mujeres, es poco frecuente que los ataques de porfiria aguda se presenten antes de la pubertad y después de la menopausia

#### *Síntomas*

La porfiria causa tres síntomas principales:<sup>(16)</sup>

- Cólicos o malestar abdominal (únicamente en algunas formas de la enfermedad).
- Sensibilidad a la luz que causa erupciones, ampollas y cicatrización de la piel (fotodermatitis).
- Problemas con los sistemas nervioso y muscular (convulsiones, alteraciones mentales, daño neurológico).

Los ataques pueden ocurrir en forma súbita, generalmente con dolor de estómago fuerte, seguido de arcada y constipación. Exponerse al sol puede causar dolor, sensaciones de calor, ampollas, al igual que rubor e hinchazón de la piel. Las ampollas curan paulatinamente, a menudo con cicatrización o cambios en el color de la piel, y pueden ser deformantes. La orina se puede tornar de color rojo o marrón después de un ataque.<sup>(16)</sup>

Como se describía anteriormente algunas personas con mutaciones genéticas que causan la porfiria pueden no presentar nunca síntomas. Consideramos que esto se deba a que la porfiria puede variar en cuanto a su gravedad, tipo y personas.

Es por ello que de acuerdo al florido cuadro de manifestaciones clínicas que envuelve la enfermedad, los autores consideran de vital importancia el conocimiento minucioso de cada una de ellas para un diagnóstico preciso y oportuno.

#### *Porfiria aguda*

Las porfirias agudas encierran formas de la enfermedad que típicamente ocasionan sintomatologías del aparato neurológico, que surgen rápidamente y pueden ser severos. Los síntomas pueden persistir de días a semanas y generalmente mejoran lentamente después del ataque. La porfiria aguda intermitente es la forma común de la porfiria aguda.<sup>(13)</sup>

Los signos y síntomas de la porfiria aguda pueden incluir lo siguiente:<sup>(13)</sup>

- Dolor abdominal intenso
- Dolor en el pecho, las piernas o la espalda
- Constipación o disentería
- Fatigas y náuseas
- Dolor muscular, picor, rigidez, agotamiento o parálisis
- Orina de color rojo o marrón
- Cambios cerebrales, como ansiedad, confusión, alucinaciones, desorientación o paranoia
- Problemas respiratorios
- Problemas para orinar
- Latidos cardíacos acelerados o irregulares que se pueden sentir (palpitaciones)
- Productos y servicios
- Presión arterial alta
- Convulsiones

#### *Porfirias cutáneas*

Las porfirias cutáneas encierran formas de la enfermedad que causan síntomas en la piel como consecuencia

de la sensibilidad a la luz solar, pero estas formas no suelen afectar al sistema nervioso. La porfiria cutánea tarda es el tipo más común de todas las porfirias.<sup>(13)</sup>

Como consecuencia de la exposición solar, puedes experimentar lo siguiente:<sup>(13)</sup>

- Sensibilidad al sol y a veces a la luz artificial, lo que causa malestar urente
- Hinchazón (edema) y enrojecimiento (eritema) en la piel repentinos y dolorosos
- Ampollas en la piel expuesta, normalmente en las manos, brazos y cara
- Piel delgada y frágil con cambios en el color de la piel (pigmento)
- Picazón
- Crecimiento excesivo de vello en las zonas afectadas
- Orina de color rojo o marrón.

### *Diagnóstico*

Se requieren análisis de laboratorio para hacer un diagnóstico concluyente de la porfiria y para determinar qué forma de la enfermedad posees. Los exámenes comprenden una combinación de pruebas de sangre, orina o heces.<sup>(17)</sup>

Al comparar este tipo de porfiria con las demás señaladas anteriormente, hemos observado que los signos y sintomatologías son similares a las demás. A nuestro juicio consideramos que al ser esta porfiria poco habitual, pueda ser más difícil diagnosticarla.

### *Pruebas de porfirina*

Las pruebas de porfirina evalúan el nivel de porfirina en la sangre, la orina o las heces. Las porfirinas son sustancias químicas que ayudan a producir hemoglobina, un tipo de proteína de los glóbulos rojos.<sup>18</sup>

Se considera que pequeñas cantidades de porfirinas en la sangre y otros líquidos corporales pueda ser normal; pero si excede en ciertos valores, podría desarrollar cualquier tipo de porfiria, descritos anteriormente.

Algunos de los otros exámenes que se pueden llevar a cabo comprenden:<sup>(16)</sup>

- Gasometría arterial.
- Grupo de pruebas metabólicas completas.
- Niveles de porfirinas y de otros químicos ligados a esta afección (se analizan en la sangre o en la orina).
- Ultrasonido abdominal.
- Parcial de orina.

Además de estas pruebas para confirmar nuestro estudio, los autores sugerimos acudir a terapia y realizar pruebas genéticas en las familias de pacientes con esta patología.

### *Tratamiento*

El tratamiento depende del tipo de porfiria que poseas y del peligro de los indicios. El procedimiento se basa en identificar e impedir los desencadenantes de los síntomas y, consecutivamente, apaciguar dichos síntomas cuando se exteriorizan.<sup>(17)</sup>

Evitar los desencadenantes que pueden comprender:<sup>(17)</sup>

- No tomar fármacos que produzcan ataques agudos. Solicite al clínico una lista de medicamentos seguros y no seguros.
- Evitar el consumo de bebidas alcohólicas y drogas.
- Evitar ayunar y hacer dietas con una fuerte reducción de calorías.
- Evitar fumar.
- Tomar ciertas hormonas para prevenir ataques premenstruales.
- Reducir al mínimo la exposición al sol. Cuando estés al aire libre, utiliza ropa de protección y un protector solar opaco, por ejemplo, uno que contenga óxido de cinc.
- Tratar las infecciones y otras enfermedades de inmediato.
- Tomar medidas para reducir el estrés emocional.

Algunos de los medicamentos utilizados para tratar un ataque súbito (agudo) de porfiria pueden incluir:<sup>(16)</sup>

- Hematina administrada a través de una vena (intravenosa)
- Analgésicos
- Propanolol para controlar los latidos cardíacos
- Sedantes para ayudarlo a sentirse calmado y menos ansioso

Otros tratamientos pueden incluir:<sup>(16)</sup>

- Suplementos de betacaroteno para reducir la fotosensibilidad
- Cloroquina en dosis bajas para reducir los niveles de porfirinas
- Líquidos y glucosa para aumentar los niveles de carbohidratos, los cuales ayudan a limitar la

producción de porfirinas

- Extracción de sangre (flebotomía) para reducir los niveles de porfirinas

Según el tipo de porfiria que usted tenga, el doctor puede indicar:

### 1. *Porfiria aguda*

El tratamiento de los ataques de porfiria aguda se centra en proporcionar un tratamiento rápido de los síntomas y prevenir las complicaciones. El tratamiento puede incluir lo siguiente <sup>17</sup>:

- Inyecciones de hemina, un medicamento que es una forma de hemo, para limitar la producción de porfirina del cuerpo
- Azúcar por vía intravenosa (glucosa) o azúcar por boca, si es posible, para mantener una ingesta adecuada de hidratos de carbono
- Análisis de orina
- Hemograma completo

Hospitalización para el tratamiento de síntomas, como dolor intenso, náuseas, deshidratación o problemas respiratorios.<sup>(17)</sup>

En 2019, la FDA (Administración de Medicamentos y Alimentos) aprobó el givosiran (Givlaari) como inyección mensual para adultos con porfiria hepática aguda para reducir la cantidad de ataques de porfiria. Pero es importante analizar la información de seguridad y los posibles efectos secundarios graves con el médico. Entre ellos se incluyen, entre otros, las náuseas, la toxicidad hepática y renal, y un pequeño riesgo de anafilaxia.<sup>(17)</sup>

### 2. *Porfiria cutánea*

El tratamiento de la porfiria cutánea se centraliza en aminorar la exposición a los desencadenantes, como la luz solar, y la cantidad de porfirinas en el cuerpo para ayudar a eliminar los síntomas. El tratamiento puede constar de lo siguiente:<sup>(17)</sup>

- Realizar extracciones de sangre periódicas (flebotomía) para reducir la cantidad de hierro en el cuerpo, lo que disminuye las porfirinas.
- Tomar un medicamento que se utiliza para tratar la malaria – hidroxiclороquina (Plaquenil) o, con menor frecuencia, cloroquina (Aralen)– para absorber el exceso de porfirinas y ayudar a que el cuerpo las elimine más rápido de lo habitual. Por lo general, estos medicamentos se usan solo en personas que no pueden tolerar una flebotomía.
- Tomar un suplemento dietario para compensar la deficiencia de vitamina D que se produce por evitar la luz solar.

### *Complicaciones*

Los posibles obstáculos dependen del tipo de porfiria:

- Las porfirias agudas pueden poner en riesgo la vida si el ataque no se trata rápidamente. Durante un ataque, puedes sufrir deshidratación, problemas para respirar, convulsiones y presión arterial alta. Con frecuencia, los episodios requieren hospitalización para el tratamiento. Las complicaciones a largo plazo con ataques agudos recurrentes pueden ser dolor crónico, insuficiencia renal crónica y daño hepático. <sup>19</sup>
- Las porfirias cutáneas pueden producir lesiones permanentes en la piel. Además, las ampollas se pueden infectar. Cuando la piel se sana después de una porfiria cutánea, puede tener apariencia y color anormales, estar frágil o con cicatrices.<sup>(19)</sup>

### *Prevención*

Los autores consideran que, si tienes la enfermedad, evites los desencadenantes para ayudar a precaver los síntomas. Para ello es elemental que se evite el contacto con la luz del sol, y en caso de mantener el contacto, siempre usar prendas protectoras.

Otra de las medidas propuestas es tratar de evadir los golpes cutáneos pequeños, así como atender rápidamente los contagios bacterianos secundarios para prevenir de esta forma la cicatrización y la desfiguración.

Dado que la porfiria generalmente es un trastorno hereditario, es recomendable que tus hermanos, hermanas y otros familiares consideren realizarse análisis genéticos para determinar si tienen la enfermedad, y reciban asesoramiento en genética de ser necesario. La asesoría genética les puede servir a las personas que desean tener hijos y que tengan antecedentes familiares de cualquier tipo de porfiria.<sup>(16)</sup>

Los autores destacan la importancia de un asesoramiento genético óptimo en tales circunstancias.

### *Expectativas (pronóstico)*

La porfiria es una enfermedad de por vida con síntomas que aparecen y desaparecen. El tratamiento apropiado y el hecho de evitar los desencadenantes pueden ayudar a prolongar el tiempo entre los ataques.<sup>(16)</sup>

### *Estrategias de afrontamiento y apoyo*

Se considera que la porfiria es una enfermedad crónica, dado que la causa de fondo no se puede curar. Sin embargo, en general, se puede controlar con tratamientos y cambios en el estilo de vida para que puedas tener una vida saludable y plena.<sup>(16)</sup>

### *Problemas de la enfermedad*

El diagnóstico de la porfiria difícil, pues sus síntomas se confunden con otros trastornos. El profesor Enríquez de Salamanca, Jefe del Servicio del Centro de Investigación del Hospital Universitario 12 de octubre de Madrid y Responsable de la Unidad de Porfirias establece las 3 grandes dificultades, por excelencia, de esta enfermedad:<sup>(20)</sup>

- Primera. Hay un desconocimiento total por parte de los profesionales médicos ya que es una dolencia que no es nada frecuente.
- Segunda. Su reconocimiento clínico es muy complejo. De ahí que se la denomine, entre los profesionales médicos como la “pequeña simuladora” ya que la crisis simula otras patologías.
- Tercera. Falta de uso de los métodos de análisis, a pesar de ser baratos, rápidos y sencillos.

Los autores consideran que al ser una enfermedad rara, no común, puede que existan muchas personas con esta patología sin diagnosticarse, por lo que es esencial divulgar a través de la prensa, la radio y las redes sociales este tipo de enfermedades raras en beneficio del enfermo, para que sea atendido lo más rápido posible y con ello reducir riesgos mayores.

### **Porfiria y vampirismo**

La asociación entre vampirismo y porfiria, dicen Maas y Voets, es probablemente la más famosa. La porfiria congénita eritropoyética, o enfermedad de Günther, es la que se asocia con el vampirismo. Produce una pronunciada hipersensibilidad a la luz y anemia hemolítica crónica.<sup>(4)</sup>

Hagamos referencia a la descripción que realiza del mismo Jonathan Harker, en la más famosa novela que se ha escrito sobre esta temática: *Drácula* (Abraham Stoker, 1897): “...Ante mí se encontraba un hidalgo longevo, recién rasurado excepto su bigote cano, ataviado de negro de pies a cabeza, sin la menor sombra de color en parte alguna... Sus orejas eran pálidas, terminando en punta por arriba... Las espesas cejas se pegaban casi encima de la nariz, y sus vellos daban la impresión de enmarcarla, tan largos y espesos eran... La boca tenía una expresión cruel y los dientes eran extraordinariamente puntiagudos, avanzando de manera muy prominente sobre los labios... Sus manos eran muy rudas, anchas, con dedos cortos y rollizos. Y por muy insólito que parezca, el centro de las palmas estaba cubierto de vello... Su semblante producía la sensación de una palidez sorprendente”.<sup>(5)</sup>

Los autores consideran que las similitudes entre la descripción que Jonathan Harker realiza sobre la anatomía del famoso conde y el aspecto físico que muestran los enfermos de porfiria creo que resultan más que evidentes. Revisemos entonces la base porfírica de este fenotipo:

### *Fotosensibilidad*

La luz solar hace que las porfirinas almacenadas reaccionen, produciendo daño severo a la piel. Las infecciones y la reabsorción del hueso dejan cicatrices y deformidades en las partes del organismo expuestas al sol.<sup>(4)</sup>

### *Boca ensangrentada y alteraciones dentales*

Las toxinas no solo se almacenan en la piel, sino en los huesos y los dientes, provocando la eritrodancia o la decoloración roja de la dentadura, que algunos tal vez vieron como ratificación de que el paciente absorbía sangre. Pero un paciente de porfiria no mejoraría absorbiendo sangre, y tampoco tiene el impulso de hacerlo. Aparte de esto, las mutilaciones faciales típicas de la enfermedad de Günther explicarían las descripciones tradicionales de estos seres, con dientes alargados y puntiagudos, ya que los labios y las encías se retraen y hacen que los dientes, y especialmente los colmillos, parezcan elongados.<sup>(4,14)</sup>

### *Palidez cutánea:*

La piel blanca se relaciona tanto con la anemia debida a la ausencia del grupo hemo como con su tendencia a evitar la exposición solar. En esta misma línea se justifican sus salidas en las noches.<sup>(14)</sup>

### *Intolerancia al ajo:*

Actualmente se ha relacionado un precedente del ajo, derivado durante su preparación o su digestión, la dialil-sulfona (DASO<sub>2</sub>), con la progresión aguda de la porfiria. Hipotéticamente, la activación de la DASO<sub>2</sub> produce DASO<sub>3</sub>, que alquila la protoporfirina IX dentro del sitio activado del citocromo P-450, produciendo N-alquilprotoporfirina IX, la cual se acumula. Al mismo tiempo, este metabolismo de la DASO<sub>2</sub> lleva a la

pérdida del grupo hemo y a la inactivación de dicho citocromo P-450. De esta manera, con el consumo del ajo aumentarían las porfirinas y disminuiría la cantidad de grupo hemo, haciendo que una porfiria latente o leve se convierta en una porfiria grave muy dolorosa. Algunos estudios relacionan el consumo de ajo con ciertos trastornos cardiovasculares que afectan la coagulación y al grupo hemo.<sup>(14,21)</sup>

#### *Ansiedad por la sangre:*

David Dolphin afirmaba que la ansiedad que mostraban por los sangrientos vampiros se debía a que la ingesta de esta calmaba sus síntomas; sin embargo, esto no se ha podido demostrar, ya que el intestino es incapaz de absorber el grupo hemo ingerido. Otras teorías han postulado que los médicos de la época, ante la palidez de estos pacientes, les recomendaban sin una base científica firme la toma de sangre para tratar sus síntomas.<sup>(14)</sup>

#### *Crueldad:*

Los vampiros son conocidos por ser seres inhumanos y violentos, probablemente debido al aislamiento social al que se veían sometidos estos pacientes. Junto con este rechazo, algunas porfirias se acompañan de numerosas manifestaciones psiquiátricas que dificultan aún más el contacto humano.<sup>(14)</sup>

#### *Nobleza europea:*

Los vampiros legendarios frecuentaban pertenecer a familias nobles de Europa del Este, probablemente debido a que la porfiria causante, la enfermedad de Günther, es un trastorno autosómico recesivo cuya aparición se ve potenciada por los matrimonios incestuosos de la época.<sup>(14)</sup>

#### *Vampiros en pleno siglo XXI*

Pero estas posibles explicaciones médicas, que hemos señalado precedentemente y que pueden tratar de dar una serie de juicios coherentes y científicos al fenómeno del vampirismo, resultan exiguas a la hora de comparar ciertos casos que, en pleno siglo XXI y por muy asombroso que nos parezca, siguen brotando en nuestra sociedad.

El comportamiento psicopático de ciertos asesinos en serie de hoy en día, y vampiros autoproclamados, no tiene nada que envidiar al más terrorífico de los vampiros de ficción.<sup>(5)</sup>

## CONCLUSIONES

Diversos estudios médicos, desde el surgimiento de la humanidad, han intentado dilucidar y encontrar una base científico-clínica al mito del vampirismo. Se han propuesto múltiples enfermedades como explicación a la apariencia y conducta de este enigmático personaje, pero sin duda alguna la que más se ajusta a las características propias del mismo es la porfiria, específicamente la porfiria eritropoyética congénita. Son la fotosensibilidad, la palidez cutánea, la eritrodermia y las vestimentas oscuras rasgos distintivos de los “monstruos chupasangre” y que concuerda con la expresión clínica de la enfermedad antes mencionada. Sirve este trabajo para establecer la interrelación de la medicina con diversos aspectos de la vida social, sin quedar exentos la superstición y el mito.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Martín Sánchez F. El vampirismo y la medicina. [Internet]. 2017 [Citado 2023 Agosto 1]; 1(1):4-12. Disponible en: <https://www.farodevigo.es/opinion/2012/06/10/vampirismo-medicina-17650134.amp.html>
2. Díaz Rosales JD, Romo JE. Mitos y ciencia: Porfiria y vampirismo. Bol Mex His Fil Med. [Internet]. 2007 [Citado 2023 Agosto 1]; 10(1):44-46. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi%3FIDARTICULO%3D11911>
3. BBC News Mundo. Vampirismo: la enfermedad fatal que mató a cientos de personas (antes de que apareciera el Ccnde Drácula). [Internet]. 2019 [Citado 2023 Agosto 1]; 2(1):1-6. Disponible en: <https://www.bbc.com/mundo/noticias-49343546>
4. La Revista. El vampiro desde la perspectiva médica, ¿mito o enfermedad? [Internet]. 2021 [Citado 2023 Agosto 1]; 3(2):13-33. Disponible en: <https://www.eluniverso.com/larevista/salud/el-vampiro-desde-la-perspectiva-medica-mito-o-enfermedad-nota/%3FoutputType%3Damp>
5. Lopez JJ. El vampirismo y la medicina. [Internet]. 2022 [Citado 2023 Agosto 1]; 13(1):4-12. Disponible en: <http://www.mundomisterioso.com/search.php>
6. Santana Borges M, Sto Pino LM, Roque Batista T. Porfiria. Fisiopatología y manifestaciones clínicas. <https://doi.org/10.62486/agsalud202361>

[Internet]. 2018 [Citado 2023 Agosto 1]; 4(2):1-12. Disponible en: <https://cibamanz2021.sld.cu/index.php/cibamanz/cibamanz2021/paper/view/219/104>

7. Dueñas Cuellar B. Porfiria Cutánea. MedInt. [Internet]. 2018 [Citado 2023 Agosto 1]; 23(1): 22-31. Disponible en: <http://www.medicinainterna.com/>

8. Jaramillo Calle DA, Zapata Cárdenas A. Avances en el diagnóstico y tratamiento de la porfiria intermitente aguda. MedIntMéx. [Internet]. 2017 [Citado 2023 Agosto 1]; 33(5):1-10. Disponible en: <http://www.medicinainternamexico.org.mx/>.

9. Monroy Santoyo S. Porfirias agudas. Anales Médicos. [Internet]. 2018 [Citado 2023 Agosto 1]; 49(2): 1-2. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/abc/bc-2004/bc042g.pdf>

10. Alfonso Rodríguez SA, Montero Cárdenas MA. Porfiria Aguda: tratamiento y evolución. 4ta edición. Madrid: Mi gente; 2017.

11. OKDIARIO. Porfiria eritropoyética, la enfermedad con la que comenzó la leyenda de los "chupasangre". [Internet]. 2017 [Citado 2023 Agosto 1]; 5(1): 11-32. Disponible en: <https://okdiario.com/curiosidades/porfiria-eritropoyetica-origen-vampiros-1587479/amp>

12. Calzadilla Rodríguez I. Porfiria: la gran simuladora. [Internet]. 2018 [Citado 2023 Agosto 1]: 1-3. Disponible en: <https://islalsur.wordpress.com/2018/08/11/porfiria-la-gran-simuladora/>

13. Mayo Clinic. Porfiria: síntomas, causas, complicaciones y prevención. [Internet]. 2021 [Citado 2023 Agosto 1]; 12(2): 10-20. Disponible en: <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/porphyria/symptoms-causes/syc-20356066>

14. Colectivo de autores. Porfirias y vampirismo. Editorial Glosa. Más Dermatol. [Internet]. 2014 [Citado 2023 Agosto 1]; 22(1):16-21. Disponible en: <https://www.masdermatologia.com/PDF/0142.pdf>

15. Pajarito-González A, Solís Manzano ML. Porfiria: el Mal de los Vampiros o la Locura del Rey Jorge. Hipoc. Rev. Med. [Internet]. 2018 [Citado 2023 Agosto 1]; 2(2):1-11. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/hipocrates/hip-2010/hip1023i.pdf>

16. Bissell DM, Anderson KE, Bonkovsky HL. Porphyria. N Engl J Med. [Internet]. 2017 [Citado 2023 Agosto 1]; 377(9): 862-872. Disponible en: [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28854095](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28854095)

17. Mayo Clinic. Porfiria, Diagnóstico y tratamiento. [Internet]. 2021 [Citado 2023 Agosto 1]; 1(1): 1-2. Disponible en: <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/porphyria/diagnosis-treatment/drc-20356072>

18. Colectivo de autores. MedlinePlus. Pruebas de Porfirina. [Internet]. 2020 [Citado 2023 Agosto 1]; 21(1): 5-21. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/pruebas-de-laboratorio/pruebas-de-porfirina/>

19. Roca-Goderich, Reinaldo. Manual de Merck. Décima Edición. [Citado 2023 Agosto 1].

20. Díaz Carvajal A. Porfiria. [Internet]. 2020 [Citado 2023 Agosto 1]; 5(2): 18-20. Disponible en: [https://www.diazcarvajal/index.php?title=Centro\\_de\\_Investigaci%C3%B3n\\_del\\_Hospital\\_Universitario&action=edit&redlink=1](https://www.diazcarvajal/index.php?title=Centro_de_Investigaci%C3%B3n_del_Hospital_Universitario&action=edit&redlink=1)

21. Megía González R. Mitos destruidos por la genética: ¿vampiros? [Internet]. 2018 [Citado 2023 Agosto 1]; (1): 7-21. Disponible en: <https://genotipia.com/vampiros/>

#### FINANCIACIÓN

Ninguna.

#### CONFLICTOS DE INTERÉS

Ninguno.

**CONTRIBUCIÓN DE AUTORÍA**

*Conceptualización:* Adriel Herrero Díaz.

*Investigación:* Ileana Beatriz Quiroga López, Adriel Herrero Díaz.

*Metodología:* Dionis Ruiz Reyes, Ileana Beatriz Quiroga López.

*Recursos:* Ileana Beatriz Quiroga López.

*Visualización:* Dionis Ruiz Reyes.

*Redacción - borrador original:* Dionis Ruiz Reyes, Adriel Herrero Díaz.

*Redacción - revisión y edición:* Dionis Ruiz Reyes, Adriel Herrero Díaz.