

Fundación Porfiria Chile

Presentación en CEI-40 Ley Ricarte Soto

Valparaíso, 8 de abril de 2024

Quiénes somos

- Una agrupación chilena con personería jurídica y sin fines de lucro
- Representamos a las personas con sospecha o diagnóstico de Porfiria

PREVALENCIA ESTIMADA: 6 de cada 100.000 habitantes
Esta enfermedad no está cubierta por la Ley Ricarte Soto

- Base de datos de 300 personas (Desde Antofagasta a Puerto Montt)
- Contactos semanales

De qué se trata la Porfiria

- La Porfiria agrupa una serie de trastornos de origen genético hereditario
- Son errores congénitos del metabolismo que afectan la ruta biosintética del hemo → el transporte de oxígeno en la sangre
- Se clasifican de acuerdo con su sintomatología en dos:
 1. Porfirias hepáticas
 2. Porfirias cutáneas

Manifestaciones clínicas habituales

- **Porfirias hepáticas**

- Ataques neuroviscerales agudos
- Convulsiones
- Alteraciones neuropsiquiátricas
- Neuropatía periférica que puede evolucionar a tetraparesia y compromiso de musculatura respiratoria

- **Porfirias cutáneas**

- Sensibilidad al sol y a la luz artificial
- Hinchazón y enrojecimiento repentino y doloroso de la piel
- Ampollas en cara, manos y brazos
- Cambios en el color de la piel y piezas dentales

Factores críticos: el tiempo y la casualidad

- **Pacientes Fonasa**

- Largo proceso de diagnóstico
- Duración promedio de la hospitalización: 30 días (UTI y MQ)
- Acceso restringido al tratamiento
- Recuperación: un año
- Licencia médica y eventual desempleo

- **Pacientes Isapre**

Si tiene diagnóstico:

- Hospitalización: 5 días
- Acceso inmediato al tratamiento

Factores críticos: el tiempo y la casualidad

- **Experiencias notables**

- Hospital Clínico de la Universidad de Chile
- Hospital Clínico de la Universidad Católica
- Hospital de San Fernando
- Hospital de Los Ángeles

- **Costos**

- Día cama en UTI o MQ
- Kinesiología
- Laboratorio
- Tratamiento Hemina:

4.300.000 pesos chilenos

¿Cuál es el costo de que una persona no reciba el tratamiento a tiempo?

Muchas gracias