



287/6 - PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE, A PROPÓSITO DE UN CASO

R. Rodríguez Rodríguez^a, M. Ricote Belinchón^b, M. Villarejo Botija^c, R. Iniesta García^c, D. Sánchez-Migallón Moreno^d y V. Oscullo-Yepéz^c

^aMédico Residente de 3^{er} año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Mar Báltico. Madrid. ^bMédico de Familia. Centro de Salud Mar Báltico. Madrid. ^cMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Mar Báltico. Madrid. ^dMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Barajas. Madrid.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 19 años, natural de Colombia, con AP de enolismo ocasional, que acude a nuestra consulta por dolor abdominal moderado, generalizado e intermitente, no irradiado, de 3 días de evolución, asociado a estreñimiento resuelto el día anterior tras la administración de un laxante. Asimismo, refiere sensación nauseosa y sabor metálico, sin vómitos asociado y con baja ingesta oral. Comenta además orina de color rojizo, sin acolia o prurito, así como sensación distérmica, con importante sudoración, sin fiebre termometrada. Niega síntomas neurológicos. No tos, expectoración. Niega antecedentes familiares de interés o conocidos con sintomatología similar.

Exploración y pruebas complementarias: A la exploración clínica y hemodinámicamente estable. Temperatura de 37,8 °C. Aceptable estado general. Ictericia mucocutánea, normohidratado y normoperfundido. Abdomen: RHA presentes, blando y depresible. Molestias a la palpación de forma difusa, con mayor localización de dolor a nivel de HCD y Murphy dudosamente positivo. No signos de IP. No se palpan masas ni visceromegalias. PPRB negativo. Resto de la exploración física normal. Ante la sospecha de posible colecistitis aguda se decide derivar al Servicio de Urgencias para ampliar estudio. En el Servicio de Urgencias se realiza analítica de sangre con PCR 186,7, sin leucocitosis ni neutrofilia, con alteración de perfil hepático (GOT: 101; GPT: 123; FA: 184; GGT: 176;), BT 1,58, LDH 448. Lipasa y amilasa normal. No anemia, plaquetas 183.000. Coagulación con INR: 1,3, T protrombina 16,20. Se revisan analíticas previas dentro de la normalidad. Se solicita ecografía abdominal con esplenomegalia leve sin otros hallazgos y test rápido de mononucleosis negativo. Se realiza test de de Hoesch que resulta positivo, por lo que el paciente ingresa en Gastroenterología con sospecha de probable porfiria aguda intermitente. Durante su ingreso se solicitan serologías con resultados negativos, TAC abdominal sin hallazgos destacables, salvo esplenomegalia, estudio de porfirias en orina de 24 horas (PBG 8 mg/orina 24 horas, ALA 15 mg/24 horas) y porfirinas totales en sangre de 84 µg/dl.

Juicio clínico: Porfiria aguda intermitente.

Diagnóstico diferencial: Abdomen agudo (apendicitis, colecistitis, úlcera péptica, diverticulitis, enfermedad inflamatoria), neuropatías (síndrome Guillain-Barré, intoxicación por plomo).

Comentario final: La porfiria aguda intermitente (PAI) es una enfermedad genética autosómica dominante con baja penetrancia, que afecta la síntesis del grupo hemo. La mayoría de los pacientes permanecen asintomáticos. La presentación clínica más frecuente es el dolor abdominal agudo sin síntomas objetivos, aunque también pueden aparecer alteraciones psiquiátricas y afectación neurológica. Los ataques agudos son precipitados con frecuencia por fármacos porfiriogénicos, tabaco, alcohol, estrés, una dieta pobre en calorías o cambios hormonales cíclicos en las mujeres. La demostración del exceso de ALA y PBG en la orina son suficientes para el diagnóstico. El tratamiento debe iniciarse inmediatamente después del diagnóstico, siendo el tratamiento de elección de las crisis de PAI la administración de hemina iv.

Bibliografía

1. Gómez José A, Campos Blanco J, Pérez Fijo JL, et al. Porfiria. Diagnóstico diferencial en dolor abdominal. An Med Interna (Madrid). 2003;20(6).
2. Gázquez Sisteré I, Luján Mavila K, Chordá Ribelles J, Touzón López C. La porfiria aguda intermitente, un problema diagnóstico Gastroenterol Hepatol. 2010;33:436-9.