

PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE COMO CAUSA DE ABDOMEN AGUDO NO QUIRÚRGICO. RETO DIAGNÓSTICO.

M. Rivas-Rivas¹, B. Zapata-García³, A. de los Santos-Moreno², M. Dolores Durán-López¹,
C. Rodríguez-Ramos¹

¹Unidad de Gestión Clínica de Aparato Digestivo. Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz.

²Unidad de Gestión Clínica de Medicina Interna. Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz.

³Facultad de Medicina Universidad de Cádiz.

Resumen

La porfiria es una alteración metabólica en la que existe una carencia total o parcial de las enzimas involucradas en la síntesis del grupo hem, lo que causa aumento de precursores tóxicos que se depositan en los tejidos. Su incidencia es de 1-5 casos por 100.000 habitantes. Debido a su baja prevalencia y sus manifestaciones clínicas similares a las de otras enfermedades, se conoce como “la gran imitadora”. El síntoma más común es el dolor abdominal, puede acompañarse de manifestaciones psiquiátricas, fallo respiratorio, hipertensión, taquicardia e hiponatremia.

Mujer de 22 años que presentaba dolor abdominal de una semana de evolución acompañado de vómitos y estreñimiento, además refería palpitations y temblores. A la exploración presentaba buen estado general, con tensión arterial de 200/120mmHg y frecuencia cardiaca de 112 lpm. El abdomen era doloroso a la palpación de manera difusa, con defensa, ausencia de ruidos hidroaereos y timpanismo. En analítica completa solo destacaba hiponatremia. En la tomografía axial computarizada de abdomen no se encontraron hallazgos patológicos. El

empeoramiento clínico de la paciente, aparición de neuropatía motora, necesidad de nutrición enteral y la ausencia de respuesta a tratamiento médico, además coincidiendo con el periodo de ovulación del ciclo menstrual, hizo sospechar la presencia de crisis de porfiria. La determinación de porfirina en orina de 24 horas fue positiva, la respuesta a la administración de arginato de hemina intravenosa fue espectacular con rápida resolución del cuadro. Tras varios años la paciente se encuentra asintomática, aunque con secuela neurológica del debut de su enfermedad.

Palabras clave: Porfiria aguda intermitente – dolor abdominal – abdomen agudo.

Summary

Porphyria is a metabolic disorder in which there is a total or partial lack of enzymes involved in the synthesis of heme, which cause an increase of toxic precursors that are deposited in the tissues. Its incidence is 1-5 cases per 100000 population. Because of its low prevalence and clinical manifestations similar to those of other diseases, it is known as “the great imitator”. The most common symptom is abdominal pain which may be accompanied by psychiatric manifestations, respiratory failure, hypertension, tachycardia, and hyponatremia.

CORRESPONDENCIA

Marta Rivas

Unidad de Gestión Clínica de Aparato Digestivo
Hospital Universitario Puerta del Mar
Av. Ana de Viya, 21. 11009 Cádiz.

marta.rivas2@gmail.com

22 year old woman who had abdominal pain of one week duration accompanied by vomiting and constipation, with palpitations and tremors. On examination, the patient showed a good general condition, with 200/120 mmHg blood pressure and a heart rate of 112 bpm. She had diffuse abdominal pain to palpation, with defensive movements, no bowel sounds and bloating. Only hyponatremia was remarkable in her complete laboratory test results. The abdominal CT scan did not show any pathological findings. The patient's clinical worsening, the occurrence of motor neuropathy, the need for enteral nutrition and the lack of response to medical treatment, coinciding with the period of ovulation in the menstrual cycle, made the patient suspicious of porphyric crisis. After a 24-hour urine test the result for porphyrins was positive. The response to the administration of intravenous haem arginate was spectacular, with a rapid disappearance of symptoms. After several years the patient is asymptomatic, although with neurological sequelae caused by the debut of the disease.

Keywords: Acute intermittent porphyria, abdominal pain, acute abdomen.

Introducción

La porfiria es una alteración metabólica en la que existe una carencia total o parcial de las enzimas involucradas en la síntesis del grupo hem, lo que causa aumento de precursores tóxicos que se depositan en los tejidos. La porfiria aguda intermitente es una enfermedad autosómica, recesiva, que resulta del defecto de la enzima porfobilinógeno deaminasa, su incidencia es de 1-5 casos/ 100.000 habitantes, de un promedio de 100 pacientes con el defecto genético, quizás 10-20 secreten un exceso de precursores porfirínicos, y sólo 1-2 tienen síntomas^{1,2}. Debido a su baja prevalencia y sus manifestaciones clínicas similares a las de otras enfermedades, se conoce como "la gran imitadora". El síntoma más común es el dolor abdominal que puede acompañarse de manifestaciones psiquiátricas, neuropatías, fallo respiratorio, hipertensión, taquicardia e hiponatremia pero a diferencia de la mayoría de las porfirias, esta no tiene rash³. Se hace énfasis en la porfiria aguda intermitente, ya que su forma de presentación y especialmente su sintomatología abdominal, la hacen una de las causas no quirúrgicas de dolor abdominal agudo y, por otra parte, los procedimientos quirúrgicos pueden precipitar también una crisis en pacientes sensibles a ella⁴. El diagnóstico de la crisis porfirica aguda está basado en la cuantificación en orina del ácido delta aminolevulinico, porfobilinogeno y uroporfirinas².

Caso

Mujer de 22 años que presentaba dolor abdominal de una semana de evolución acompañado de vómitos y estreñimiento, refería además palpitations y temblores de miembros superiores. A la exploración física presentaba buen estado general con tensión arterial de 200/120mmHg, saturación de oxígeno 99% y frecuencia cardiaca de 112 lpm. El abdomen era doloroso a la palpación de manera difusa, con defensa, ausencia de ruidos hidroaereos y timpanismo. En la analítica el hemograma, la bioquímica y la

coagulación eran normales, salvo la presencia de hiponatremia (Na126 mEq/L). En las pruebas complementarias la ecografía describió distensión y ocupación del marco cólico por restos fecales con ausencia de peristaltismo, y sin evidencia de causa obstructiva. Dada la persistencia del dolor y falta de respuesta a tratamiento médico se realizó tomografía axial computarizada abdominal, en la que no se encontraron anomalías. El estudio ginecológico fue normal. La paciente presentaba empeoramiento clínico con persistencia del dolor abdominal, astenia, anorexia, insomnio y agitación psicomotriz por lo que se procedió a la colocación de una vía central para nutrición parenteral total. La aparición de episodios de hormigueo en miembro superior derecho con temblor, hizo solicitar un electromiograma en el que no se hallaron anomalías. A pesar de tratamiento médico, no hubo mejoría clínica y la paciente comenzó con debilidad muscular de miembros inferiores y espasmos musculares, que obligaron a replantear el caso. El intenso dolor abdominal en una paciente joven, coincidiendo con el periodo de ovulación del ciclo menstrual, la presencia de taquicardia, hipertensión, hiponatremia, nerviosismo y neuropatía periférica motora, hizo sospechar la presencia de una crisis de porfiria. Se determinaron las porfirinas en orina de 24 horas, porfirinas totales de 597 microgramos (normales hasta 200), confirmando el diagnóstico.

Tras diagnóstico de porfiria aguda intermitente, se retiraron fármacos como antiinflamatorios no esteroideos y metoclopramida que pudieron prolongar y empeorar la sintomatología, se aseguró un aporte mínimo de 400 mg de glucosa al día y se administró arginato de hemina 3mg /Kg durante 4 días presentado a la tercera ampolla de arginato de hemina una mejoría espectacular con resolución total del cuadro. Tras la desaparición del dolor abdominal se reintrodujo la nutrición enteral con buena tolerancia. La hipertensión arterial fue tratada con labetalol. La paciente fue dada de alta con resolución del cuadro clínico, actualmente tras varios años de seguimiento se encuentra asintomática con secuela neurológica de neuropatía motora, temblor de miembro superior derecho e hiporreflexia, afortunadamente sin necesidad de rehabilitación. Se realizó estudio familiar a los hermanos de la paciente con determinación de porfobilinógeno deaminasa eritrocitaria, con resultado negativo.

Conclusión

El caso clínico de esta paciente evidencia el debut de una porfiria aguda con características clínicas clásicas que no se reconocieron con rapidez en las consultas previas, la porfiria aguda intermitente es una de las causas de dolor abdominal no quirúrgico que se debe tener en cuenta al momento de evaluar a un paciente joven con dolor abdominal. Entre los factores desencadenantes de las crisis agudas de porfiria, se encuentran un alto número de fármacos, dietas hipocalóricas, el ayuno prolongado y cambios hormonales secundarios al ciclo menstrual; en algunas mujeres es necesario tratamiento con análogos de la hormona liberadora de gonadotropina que evita la ovulación y producción de progesterona⁵. Debido a su baja prevalencia y sus manifestaciones clínicas similares a las de otras enfermedades, puede pasar desapercibida con un diagnóstico tardío y un fatal desenlace clínico. Es importante el diagnóstico y tratamiento precoz de las crisis de

esta entidad, porque una vez establecidas las complicaciones neurológicas y autonómicas la probabilidad de secuelas futuras, y la letalidad aumentan considerablemente.

BIBLIOGRAFÍA

1. Hift RJ, Meissner PN, Kirsch Re. The clinical diagnosis, prevention and management of the hepatic porphyries. *Trop Gastroenterol.* 1997; 18: 41-44.
2. Lecha M, Herrero C, Ozalla D. Diagnosis and treatment of the hepatic porphyrias. *Dermatol Ther.* 2003; 6: 65-72.
3. Bustamante M, Moll JL, Sarrion JV, et al. Porfiria intermitente aguda: una posible causa de dolor abdominal. *Gastroenterol Hepatol.* 1999; 22: 497-500
4. Torregrosa L, Ayala JC, Cervera S, et al. La porfiria aguda intermitente y el cirujano: un reto diagnóstico. Reporte de un caso y revisión de la literatura. *Rev Colomb Cir.* 2011; 26: 131-137
5. De Block CE, Leew IH, Gaal LF. Premenstrual attacks of acute intermittent Porphyria: hormonal and metabolic aspects. *Eur J Endocrinol.* 1999; 141:50-54.