



Biomédica

ISSN: 0120-4157

biomedica@ins.gov.co

Instituto Nacional de Salud

Colombia

Buitrago, Juliana; Santa, Sandra Viviana
Hemotórax espontáneo: una forma inusual de presentación de la porfiria intermitente aguda
Biomédica, vol. 29, núm. 3, septiembre, 2009, pp. 339-347
Instituto Nacional de Salud
Bogotá, Colombia

Disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=84311689002>

- Cómo citar el artículo
- Número completo
- Más información del artículo
- Página de la revista en redalyc.org

redalyc.org

Sistema de Información Científica
Red de Revistas Científicas de América Latina, el Caribe, España y Portugal
Proyecto académico sin fines de lucro, desarrollado bajo la iniciativa de acceso abierto

PRESENTACIÓN DE CASO

Hemotórax espontáneo: una forma inusual de presentación de la porfiria intermitente aguda

Juliana Buitrago¹, Sandra Viviana Santa²

¹ Área Quirúrgica, Programa de Medicina, Universidad Tecnológica de Pereira, Pereira, Colombia

² Programa de Medicina, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Tecnológica de Pereira, Pereira, Colombia

Las porfirias son un grupo de alteraciones metabólicas de la síntesis del hem, de carácter hereditario. Son condiciones relativamente raras, de difícil diagnóstico, pero con una respuesta impresionante al tratamiento y con buen pronóstico, si se identifican y tratan a tiempo. La más común de las formas agudas es la porfiria intermitente aguda.

Se presenta el caso de un hombre de 23 años que consultó por dolor abdominal y que, concomitantemente presentaba un hemotórax espontáneo de dos litros, presentación inusual nunca antes descrita para la porfiria intermitente aguda.

Se incluye una breve revisión de los aspectos más relevantes de la porfiria intermitente aguda, epidemiología, diagnóstico, clínica y manejo, además de una serie de reflexiones sobre cómo sospechar tempranamente el diagnóstico.

Palabras clave: hemotórax, porfiria intermitente aguda, abdomen agudo, dolor abdominal, porfobilinógeno, sintasa de hidroximetilbilano.

Acute intermittent porphyria presenting as spontaneous hemothorax

The porphyrias are inherited disorders of the heme biosynthetic pathway. They are relatively rare and often misdiagnosed; however, acute episodes can be curtailed by early administration of heme arginate. Acute intermittent porphyria is the commonest of acute forms of porphyria. Here, a case is presented of a 23-year-old male with acute intermittent porphyria who came to the emergency clinic with an unexplained abdominal pain. In addition, he exhibited spontaneous hemothorax (two liters of blood accumulated in the chest) as an unusual manifestation of the disease. The most relevant aspects of acute intermittent porphyria are discussed, along with its epidemiology, diagnosis, clinical presentation and treatment. Complexities and diagnostic requirements in making a diagnosis of porphyria are described.

Key words: hemothorax; porphyria, acute intermittent; abdomen, acute; abdominal pain, porphobilinogen, hydroxymethylbilane synthase.

Caso clínico

Se presenta el caso de un hombre de 23 años de edad que consultó inicialmente a una institución de segundo nivel por un cuadro clínico de once días de evolución, de dolor abdominal

persistente tipo cólico, acompañado de poliuria y estreñimiento. En urgencias fue tratado con solución salina isotónica intravenosa y analgesia, con leve mejoría de su dolor y fue dado de alta. Volvió a consultar tres días después por persistencia e intensificación del dolor y ausencia de deposición desde una semana antes.

Se encontró taquicárdico, deshidratado, con presión arterial de 160/100 mm Hg, presión arterial media de 121 mm Hg, frecuencia cardíaca de 118 por minuto, frecuencia respiratoria de 35 por minuto, con evidente disnea, sin tos y, a la auscultación, hipoventilación basal izquierda;

Correspondencia:

Juliana Buitrago, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Tecnológica de Pereira, La Julita, Pereira, Colombia.

Teléfonos: 333 0014, 335 6342, extensión 321; fax: 313 7125.

julianabuitrago@yahoo.com

Recibido: 16/04/08; aceptado: 05/03/09

presentaba distensión abdominal pero sin signos de irritación peritoneal.

En las ayudas diagnósticas se encontró: un cuadro hemático con 7,7 de hemoglobina, 9.000 leucocitos y 402.000 plaquetas; amilasa de 130 U/L, glucemia de 186 mg/dl, sodio de 129 mEq/L y potasio de 2,5 mEq/L; en la radiografía de tórax se observó opacidad del hemitórax izquierdo indicativa de derrame pleural masivo izquierdo.

Fue valorado por el cirujano de turno quien solicitó una ecografía abdominal que reportó: "Imagen con características ecográficas homogéneas a nivel del receso costo-diafragmático posterior en el lado izquierdo en la base del campo pulmonar, que produce desplazamiento anterior del bazo. Hay importante distensión de asas abdominales". Se realizó toracentesis con la que se obtuvo sangre, por lo que se colocó tubo de toracostomía y se drenó en forma espontánea 2.000 ml de hemotórax. Además, se realizó una minuciosa investigación buscando posibles causas del hemotórax, como alteraciones de la coagulación, aneurisma de arteria esplénica, aneurismas de arteria intercostal, etc. mediante pruebas hematológicas y tomografía axial computadorizada con contraste de tórax y abdomen. Sin embargo, no se halló un factor causal del hemotórax, tampoco tumores o ninguna otra alteración en tórax o abdomen.

El paciente evolucionó favorablemente con mejoría de su dolor y disminución progresiva del drenaje torácico hasta retirarse el tubo sin complicación. Se tomó radiografía de tórax de control, en la que se encontró reexpansión pulmonar, sin alteraciones del parénquima y adecuada evacuación del hemotórax. Se hizo interconsulta a medicina interna para buscar la causa de su dolor abdominal asociado a hemotórax e hipertensión, con la convicción de que su dolor abdominal no estaba originado por una causa quirúrgica y que debía buscarse una causa médica a los síntomas, una noxa sistémica que estuviera afectando al paciente. El médico internista de turno realizó pruebas de coagulación y, al no hallar ninguna alteración alguna, decidió darlo de alta por medicina

interna y el paciente egresó del hospital con acetaminofén e ibuprofeno.

Dos meses después, volvió a consultar por un episodio igual, más coluria. Una ecografía abdominal reportó hepato-esplenomegalia y edema periportal, por lo que el paciente fue remitido a tercer nivel para valoración por un médico internista. Casualmente, una muestra de orina cambió de color y se tornó oscura, por lo que el internista solicitó concentración de protoporfobilinógeno en orina.

El paciente permaneció hospitalizado con persistencia de su dolor abdominal y vómito ocasional, con deterioro progresivo de su estado general. Nueve días después se averiguó en el laboratorio por el examen solicitado y la bacterióloga informó que "no hay reactivos y hay que esperar".

Al día 11 de hospitalización, presentó cuadriparesia con arreflexia generalizada y convulsiones. Para ello, recibió dextrosa en agua destilada al 5% y captopril sublingual. En el día 13 presentó diálogo incoherente y empeoramiento de su estado general. Fue remitido a la unidad de cuidados intensivos, en donde encontraron al paciente con disfagia, no hablaba, no tosía y presentaba hiponatremia grave, compactación fecal e imposibilidad para abrir los párpados. Se intubó y se conectó a un respirador.

Dos días después en la unidad de cuidados intensivos presentó aspirados mucopurulentos y murmullo vesicular rudo a la auscultación. Una electromiografía confirmó polineuropatía y radiculopatía. El reporte de porfobilinógeno fue positivo en orina, llegó 19 días después de solicitado.

Veinte días después se indicó iniciar hematina 4 mg/kg diarios por 4 días. Además, se realizó traqueostomía. El paciente presentó síndrome de respuesta inflamatoria sistémica con hemocultivos positivos para *Serratia* spp. y *Acynetobacter baumani*. Se iniciaron antibióticos con diagnóstico de sepsis por catéter. El urocultivo fue positivo para *Escherichia coli*. Presentó un grave estado de desnutrición más síndrome de pérdida de la condición física; también, presentó melenas, ansiedad, irritabilidad y deseos de

muerte, por lo que fue valorado por psiquiatría y se inició fluoxetina y clonazepam. Finalmente, presentó neumonía basal izquierda y falleció pocos días después.

Durante las diferentes hospitalizaciones el paciente recibió lidocaína local, dipirona, dalteparina, trimetoprim-sulfametoxazol, clonazepam, midazolam, diazepam, warfarina, alprazolam, hidrocortisona, piperazina, tazobactam y cefalosporinas de todas las generaciones.

Revisión de la literatura

Las porfirias conforman un grupo de alteraciones metabólicas de la biosíntesis del hem, de carácter hereditario. Son causadas por una deficiencia

parcial de una de las siete enzimas en la vía de formación del grupo hem, que lleva a acumulación de porfirinas y precursores de porfirinas. Cada tipo de porfiria se caracteriza por un patrón único de acumulación y excreción de precursores del hem, secundario a la reducción de la enzima específica para ese paso (figura 1).

La prevalencia de la porfiria varía ampliamente de país a país y, también, según el tipo de porfiria. Los reportes oscilan entre 0,2 y 5 por 100.000 habitantes (1). En Latinoamérica parece ser baja la prevalencia, según reportes de Argentina (1:125.000) (2). En Colombia, es una entidad poco frecuente. Además, se sabe que hay muchos portadores asintomáticos; esto ha

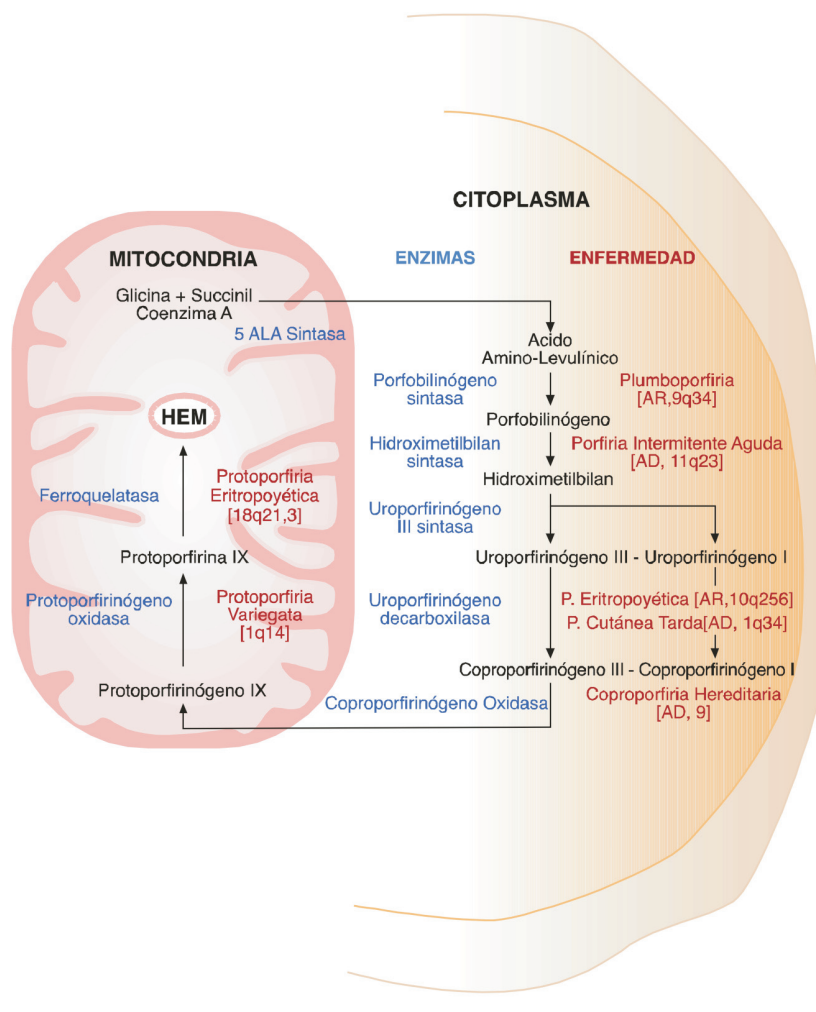


Figura 1. Síntesis del grupo hem. Enzimas requeridas en cada paso a la izquierda en azul y consecuente proceso patológico clínico derivado del déficit parcial de la correspondiente enzima a la derecha. Entre corchetes, se ilustra el tipo de herencia así: AD, autosómica dominante; AR, autosómica recesiva.

Cuadro 1. Clasificación de las porfirias de acuerdo con su forma de presentación clínica.

Clasificación de las porfirias
Neuropsiquiátricas
Porfiria intermitente aguda
Plumboporfiria
Dermatológicas
Porfiria eritropoyética congénita
Porfiria cutánea tarda
Protoporfiria eritropoyética
Formas mixtas
Coproporfiria hereditaria
Porfiria variegata

hecho difícil identificar la verdadera prevalencia de la porfiria en el mundo.

Hay siete tipos de porfiria que se clasifican, de acuerdo con los rasgos clínicos, en neuropsiquiátrica, dermatológica y formas mixtas (cuadro 1). Se presenta de cuatro a cinco veces más frecuentemente en mujeres (3).

La porfiria se presenta en tres formas diferentes: con lesiones cutáneas, con ataques agudos o ambos. Entre las que se presentan con ataques agudos, están la porfiria intermitente aguda, la porfiria *variegata*, la coproporfiria hereditaria y la plumboporfiria. Por el contrario, a menudo la única presentación clínica de las formas cutáneas son las lesiones en piel. La edad de presentación está usualmente alrededor de los 30 años (entre los 18 y los 40); los ataques son raros en la pubertad. En las mujeres, los ataques agudos ocurren, generalmente, antes de la menstruación o en el embarazo.

La porfiria intermitente aguda es la forma más frecuente entre las porfirias agudas (3). Es una enfermedad autosómica dominante que resulta del defecto en la enzima deaminasa de porfobilinógeno o sintasa de hidroximetilbilan, que aceleran la conversión de porfobilinógeno a hidroximetilbilan. El síntoma más común es el dolor abdominal, que puede acompañarse de síntomas psiquiátricos o neurológicos. En general, los síntomas que acompañan al cuadro clínico de la porfiria intermitente aguda pueden ser, en orden de frecuencia: dolor abdominal (97%), taquicardia (80%), orinas oscuras (>70%), neuropatía motora periférica (60%),

estreñimiento (casi 50%), náuseas y vómito (42%), cambios mentales (40%), hipertensión (casi 40%), ausencia de reflejos (<30%), dolor de espalda (<30%), neuropatía sensitiva (25%), hipotensión postural (21%), convulsiones (20%), dolor torácico (12%) y coma (10%) (4,5).

Todavía no se han aclarado la fisiopatología de la enfermedad y la forma como el incremento en las porfirinas y sus precursores causan el daño. Existen algunas hipótesis que incluyen la presencia de radicales libres (6), la neurotoxicidad directa por el ácido amino-levulínico (7) y la deficiencia de hem en el tejido neurológico (8). Sin embargo, sólo 10% a 15% de los portadores del gen desarrollan la porfiria y en una tercera parte de los pacientes no se identifican antecedentes familiares, ya que probablemente la condición permanece latente por varias generaciones (3).

Los ataques agudos son desencadenados por exposición a factores precipitantes como ingestión de drogas ilícitas (anfetaminas, cocaína y sus derivados), alcohol, ayuno, estrés, infecciones, tabaquismo, tratamiento con hormonas sexuales y medicamentos prescritos, entre los que se encuentra una lista de fármacos asociados y otros que no han sido confirmados pero que producen preocupación porque podrían estar asociados con el desencadenamiento de las crisis de porfiria (3). En el cuadro 2 se hallan algunos fármacos de uso frecuente que se han asociado a las crisis y, en el cuadro 3, algunos cuya asociación es controversial, pero se recomienda no suministrarlos, ya que no han sido declarados como de uso seguro en los pacientes con porfiria (1). En general, se contraindican los medicamentos que incrementan la actividad del sistema p450 en el hígado (1). No obstante, en algunos pacientes no se puede identificar ningún factor desencadenante. De otro lado, la frecuencia y gravedad de los ataques también varían ampliamente. En algunos casos, los ataques pueden amenazar la vida pero también se han identificado pacientes en los que la enfermedad permanece latente a través de la vida, aun en presencia de factores precipitantes.

Cuando un paciente con porfiria intermitente aguda identificada presenta síntomas, debe

Cuadro 2. Listado de medicamentos que se han asociado con ataques agudos de porfiria. No deben suministrarse a pacientes con porfiria confirmada o sospechada (1).

Fármacos asociados con ataques agudos de porfiria	
Acido flufenámico	Hidroclorotiazida
Acido nalidíxico	Hioscina
Amitriptilina	Imipramina
Anticonceptivos orales	Levonorgestrel
Barbitúricos	Linestrenol
Carbamazepina	Lisinopril
Cloramfenicol	Medroxiprogesterona
Clorpropamida	Metildopa
Dapsone	Metoclopramida
Diclofenaco	Nandrolona
Difenhidramina	Nifedipina
Dihidroergotamina	Nitrofurantoína
Dimenhidrinato	Noretisterona
Enalapril	Oxifenbutazona
Ergotamina	Oxymetazolina
Eritromicina	Piroxicam
Espironolactona	Progesterona
Etanol	Rifampicina
Fenilbutazona	Simvastatina
Fenitoína	Sulfadiazina
Fenobarbital	Sulfametoxazol
Furosemda	Sulfazalacina
Glibenclamida	Sulfonilureas
Griseofulvina	Tamoxifeno
Halotano	Teofilina
Hidantoínas	Tolbutamida
Hidralacina	Verapamilo

aclararse si se deben a la porfiria o a alguna otra condición concomitante. Para esto, conviene saber que los ataques agudos de porfiria se asocian invariablemente a aumento de la excreción urinaria de ácido amino-levulínico y porfobilinógeno. Con frecuencia, la orina es oscura debido a la polimerización del porfobilinógeno a porfirinas y otros pigmentos. Entre los ataques, los niveles pueden ser normales. El diagnóstico de porfiria se hace al demostrar aumento de la excreción urinaria de porfobilinógeno. Si éste es normal en un paciente con síntomas, se excluye el diagnóstico. Un error frecuente es ordenar la cuantificación de porfirina en orina, examen que puede no incluir la búsqueda del porfobilinógeno como precursor de porfirina, y éste debe ser solicitado específicamente.

Los exámenes imaginológicos no son de ayuda en el diagnóstico de la porfiria intermitente aguda, porque son inespecíficos. Las radiografías

de abdomen pueden mostrar un íleo. La tomografía axial computadorizada de cerebro puede ser normal o mostrar edema si ha habido convulsiones.

Se estima que 1% de los ataques agudos son fatales (3). El manejo incluye la hospitalización. Los medicamentos identificados como asociados a ataques agudos o con evidencia controversial de asociación a ataques agudos, no deben suministrarse en estos pacientes. Si hay dolor, los opiáceos, como la morfina, son seguros. La clorpromazina puede ser útil para mejorar el sueño y promover la relajación. La taquicardia y la hipertensión pueden manejarse con propanolol. Si se presentan convulsiones, pueden deberse a hiponatremia. Así, los electrolitos y la osmolaridad deben verificarse constantemente. Las

Cuadro 3. Listado de medicamentos que tienen evidencia controversial con ataques agudos de porfiria. Hay recomendación de evitar su suministro a pacientes con porfiria confirmada o sospechada (1).

Fármacos con evidencia experimental controversial de asociación con ataques agudos de porfiria, pero considerados de riesgo para pacientes con porfiria.

Acido mefenámico	Flunitrazepam
Alprazolam	Flurazepam
Aminofilina	Haloperidol
Amiodarona	Hioscina
Anfetaminas	Isoniacida
Bromocriptina	Ketoconazole
Captopril	Loprazolam
Cefalosporinas	Mepivacaina
Cinazina	Mercaptopurina
Ciclofosfamida	Metanfetamina
Ciclosporina	Metrotexate
Clemastina	Miconazol
Clonazepam	Minoxidil
Cloroformo	Nitrazepam
Cocaína	Nortriptilina
Colistina	Novobiocina
Danazol	Oxicodona
Derivados mercuriales	Oxitetraciclina
Dextropropoxifeno	Parametadiona
Diazepam	Prometazina
Dihidralacina	Rifampicina
Diltiazem	Simvastatina
Doxiciclina	Tinidazol
Enflurane	Tioridazina
Ergotamina	Trazodone
Etionamida	Trimetropim
Etomidato	Valproato de sodio
Fenfluramina	Vinblastina/vincristina

convulsiones representan un verdadero problema, ya que casi todos los anticonvulsivos son porfirogénicos. Actualmente, el tratamiento de elección es la gabapentina y la vigabatrina (9). Para el estreñimiento, pueden darse laxantes y ablandadores fecales.

El tratamiento fundamental de la porfiria intermitente aguda es disminuir la síntesis del hem y reducir la producción de precursores de porfirina; esto incluye una alta ingestión calórica a base de glucosa, ya sea oral o intravenosa, y arginato de hem (hematina) (10). Ambas reducen la síntesis del ácido amino-levulínico, lo que resulta en remisión clínica y bioquímica, con disminución comprobable de la excreción del ácido amino-levulínico y el porfobilinógeno en orina. La hematina debe suministrarse en una etapa temprana de los ataques, antes de que haya cambios neurológicos irreversibles, a una dosis diaria de 3 a 4 mg/kg por cuatro días, en infusión intravenosa lenta de 15 minutos, por vía central ya que es muy irritante. Su acción y la mejoría clínica se han reportado como espectaculares (3). Así, la meta es reducir la morbilidad y prevenir las complicaciones, especialmente las neurológicas.

Los ataques recurrentes son raros, pero se debe educar a estos pacientes y advertirles sobre los factores desencadenantes. Se estima que 60% a 80% de los pacientes que tienen un ataque de porfiria intermitente aguda, nunca tendrán otro. Si se confirman ataques recurrentes, debe suministrarse infusión de hematina en forma crónica, por ejemplo, en época premenstrual en las mujeres (1). Ya que no es una entidad frecuente, sería útil que los pacientes portaran una identificación y un folleto con el listado de los medicamentos que no se recomiendan o que precipitan los ataques agudos. La mayoría de los autores recomiendan realizar tamización a todos los miembros de la familia de un paciente con diagnóstico de porfiria. En los países desarrollados existen agrupaciones de pacientes y familiares con porfiria que trabajan en los procesos educativos y de identificación de pacientes. Infortunadamente, hasta el momento, en Colombia no hay una agrupación que sirva de apoyo a los pacientes y médicos, con

información y facilidades para la consecución del medicamento.

Discusión

Indudablemente, el problema fundamental en el caso que presentamos se centra en la dificultad diagnóstica. No hemos encontrado en la literatura reportes de hemotórax espontáneo como parte del cuadro clínico de la porfiria intermitente aguda y no tenemos aún una explicación para la patogénesis del hemotórax espontáneo que presentó este paciente. No hubo traumatismo asociado. No se demostraron alteraciones hematológicas, como suele ser la norma en los casos de porfiria.

Si bien en este paciente el motivo de consulta y el síntoma más predominante fue el dolor abdominal, el hemotórax espontáneo —por su magnitud y volumen, dos litros— desvió la atención a la búsqueda de otro tipo de problemas hematológicos y vasculares.

Contribuyó a la dificultad diagnóstica el hecho de que los síntomas neurológicos no se presentaron concomitantemente con el dolor abdominal. El paciente fue dado de alta de su cuadro inicial, con total normalidad neurológica y mental. No existió déficit motor ni hubo alteraciones psiquiátricas en esa primera hospitalización. Sin embargo, entre los síntomas más llamativos que debieron haber guiado el diagnóstico inicial, se identifica el dolor abdominal, que claramente los cirujanos que evaluaron el paciente definieron como de causa no quirúrgica y solicitaron a los internistas su ayuda en la búsqueda de una causa médica del dolor, asociado a una hipertensión que fue persistente a lo largo de todas sus consultas y hospitalizaciones.

Retrospectivamente, un paciente joven con hipertensión persistente asociada a dolor abdominal recurrente debe hacer pensar en la posibilidad de la porfiria intermitente aguda. La enfermedad no se presenta más frecuentemente en hombres, sino en mujeres, pero los hombres no están exentos. Generalmente, el primer episodio se presenta alrededor de los 30 años, pero es claro que lo hace después de la adolescencia y este paciente tenía 23 años.

Tampoco se hallaron antecedentes familiares que pudiesen haber guiado la búsqueda etiológica. No obstante, en muchos casos no se presenta el antecedente familiar, ya que un buen porcentaje de los pacientes son portadores que nunca van a desarrollar un ataque agudo de porfiria; entonces, hay familiares con porfiria latente que no son identificables.

Con tal posibilidad de factores precipitantes, queda difícil identificar o implicar alguno directamente en este caso específico. No obstante, este paciente sufrió días antes un episodio de litiasis ureteral que ameritó instrumentación y colocación de catéter doble J. Suponemos que debió recibir analgésicos de uso común, la gran mayoría asociados con ataque agudo de porfiria. Sin un antecedente familiar o personal, ni ningún síntoma en un hombre joven con un primer episodio de litiasis ureteral, entidad que se presenta con frecuencia en este perfil epidemiológico de pacientes, no se contraindica el uso de analgésicos de uso común, del orden de las hioscinas o la dipirona, ya que la porfiria intermitente aguda es una entidad rara con una baja prevalencia en nuestro país y que existen algunos pacientes con aumento de la excreción de porfobilinógeno urinario que jamás desarrollan síntomas, aun en presencia de factores precipitantes como el suministro de medicamentos reconocidamente asociados a los ataques agudos de porfiria.

A su ingreso inicial, presentó síntomas inespecíficos que se han descrito en la porfiria, tales como náuseas, vómitos, taquicardia y estreñimiento. Las ayudas diagnósticas también mostraron cambios inespecíficos, como íleo, y, definitivamente, la presencia del hemotórax masivo en la radiografía sí confundió toda posibilidad diagnóstica. Inicialmente, se pensó en un derrame pleural, pero para sorpresa de todos, la toracentesis mostró sangre rutilante que obligó a la colocación de un tubo de tórax por importante compromiso respiratorio del paciente, con salida espontánea de dos litros de sangre, que cesó también espontáneamente.

Un síntoma persistente, raro en un paciente tan joven, fue la hipertensión, que no se modificó

aun después del drenaje del hemotórax. Consideramos que la doble sintomatología de dolor abdominal e hipertensión persistente, debió haber guiado al diagnóstico, ya que aunque la hipertensión es un síntoma inespecífico, no son muchas las entidades nosológicas que la causan en un hombre de 23 años.

En los ingresos posteriores, además de los síntomas anteriores, empezó a presentar cambios neurológicos, hiponatremia y debilidad, que guiaron a los internistas y, especialmente al neurólogo clínico, en la sospecha diagnóstica. Hubo dilación para la confirmación diagnóstica del laboratorio, pero una simple prueba, como es la de exponer la orina por largo tiempo a la luz para verificar los cambios de coloración, que efectivamente sucedieron en este paciente, debe tomarse como prueba diagnóstica inicial y, ante la imposibilidad de confirmar prontamente el diagnóstico de laboratorio, consideramos que autoriza a los médicos tratantes a colocar la hematina.

Otra opción en estos casos de entidades poco frecuentes, es recurrir a las agrupaciones conformadas en los países desarrollados que trabajan por el bienestar de los pacientes con porfiria y que, estamos seguros, hubieran escuchado nuestras peticiones, tanto para la confirmación diagnóstica, ya que existen laboratorios de referencia en los países desarrollados, como para la consecución del medicamento, que también fue un poco difícil.

Infortunadamente, el deterioro de este paciente fue progresivo. El medicamento recomendado para la porfiria intermitente aguda (hematina) se suministró después del establecimiento del daño neurológico, que fue precisamente el que guió el diagnóstico. Hasta entonces, el paciente sí recibió una serie de medicamentos que, o bien están identificados como asociados a los ataques de porfiria intermitente aguda o están en el listado de medicamentos no recomendados por ser controversial su asociación con las crisis de porfiria. Las complicaciones que sobrevinieron después, solamente son la consecuencia lógica de una suma de procesos y predisposiciones secundarias al daño neurológico, a la disminución

en la ingestión, la desnutrición progresiva, a la inmunosupresión y a la inevitable invasión a que tuvo que ser sometido en las unidades de cuidados intensivos, con asociación de procesos infecciosos que terminaron con la vida del paciente.

Sin duda, el diagnóstico de porfiria en este paciente, antes de la presentación de los síntomas neurológicos, requería una dosis alta de sospecha de la enfermedad.

Si bien el grupo de las porfirias son entidades del campo de la medicina interna y de manejo médico, la porfiria intermitente aguda por excelencia llega de primera mano a los cirujanos dado su síntoma predominante: el dolor abdominal. Como parte de un equipo interdisciplinario, los cirujanos debemos estar atentos a las posibles causas de abdomen agudo de origen no quirúrgico, precisamente a aquellas entidades que escaparían a nuestro manejo y control, las entidades poco frecuentes, pero no por ello menos fatales, aunque en forma mucho menos drástica que la mayoría de las entidades quirúrgicas. Debemos dirigir nuestra atención a lo poco conocido, ya que algunas entidades sistémicas tienen su primera manifestación en el abdomen y, como parte del equipo, poder aportar algo más a la solución, que simplemente descartar la entidad quirúrgica como causa del problema. Nos cabe entonces una responsabilidad moral, aunque no necesariamente legal, en la identificación y resolución del abdomen agudo de origen médico.

Conclusiones

Las porfirias son un grupo de entidades hereditarias ocasionadas por una alteración metabólica en la síntesis del grupo hem.

Las manifestaciones clínicas de la porfiria intermitente aguda pueden ser amplias y también inespecíficas. El antecedente familiar y personal puede estar ausente.

Las porfirias agudas no se identifican fácilmente, con frecuencia se cometen errores diagnósticos. Se debe estar atento a la tríada de dolor abdominal, síntomas neurológicos y síntomas psiquiátricos.

Las formas agudas pueden amenazar la vida, pero los ataques responden al suministro temprano de la hematina.

Si se diagnostica porfiria, debe practicarse tamización a los familiares, ya que existen numerosos portadores asintomáticos.

Los pacientes con porfiria diagnosticada son de manejo especializado y deben sufrir un proceso educativo que incluya el suministro de un listado de medicamentos y situaciones precipitantes de los ataques agudos de porfiria.

Un adulto joven con dolor abdominal e hipertensión, debe ser investigado para porfobilinógeno urinario, aunque no presente síntomas neurológicos.

La porfiria intermitente aguda debe sospecharse ante la presencia de dolor abdominal asociado a alguno de de las siguientes circunstancias: hiponatremia, hipertensión, mujer en edad fértil, debilidad muscular y orina oscura.

Conflicto de intereses

Las autoras declaramos que no existe conflicto de intereses en esta investigación.

Financiación

Esta investigación fue financiada por la Universidad Tecnológica de Pereira.

Referencias

1. **DeLoughery TG.** Porphyria, acute intermittent. Fecha de consulta: marzo del 2008. Disponible en: <http://www.emedicine.com/med/topic1880.htm>
2. **De Siervi A, Méndez M, Varela L, Rossetti MV, Parera V, Batlle A.** Estudios genéticos de las porfirias agudas en Argentina. *Acta Bioquím Clin Latinoam.* 2002;36:505-13.
3. **Thadani H, Deacon A, Peters T.** Diagnosis and management of porphyria. *BMJ.* 2000;320:1647-51.
4. **Kappas A, Sassa S, Galbraith RA, Nardaman Y.** The porphyries. In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D, editors. *The metabolic basis of inherited diseases.* 6th edition. New York: McGraw- Hill; 1989. p. 1305-66.
5. **McColl KE, Dover S, Fitzsimons E, Moore MR.** Porphyrin metabolism and the porphyries. In: Weatherall DJ, Ledingham JC, Warrell DA, editors. *Oxford Textbook of Medicine.* Oxford: Oxford University Press; 1996. p. 1388-99.

6. **Monterio H, Bechara EJH, Abdalla DS.** Free radicals involvement in neurological porphyrias and lead poisoning. *Mol Cell Biochem.* 1991;103:73-84.
7. **Bonkovsky HL.** Advances in understanding and treating "the little imitador", acute porphyria. *Gastroenterology.* 1993;105:590-4.
8. **Lindberg RL, Parcher C, Grandchamp B.** Porphobilinogen deaminase deficiency in mice causes a neuropathy resembling that of human hepatic porphyria. *Nat Genet.* 1996;12:195-9.
9. **Hahn M, Gildemeister OS, Krauss GL, Pepe JA, Lambrecht RW, Donohue S, et al.** Effects of new anticonvulsants medications on porphyrin in cultured liver cells: potential implications for patients with acute porphyria. *Neurology.* 1997;49:97-106.
10. **Sassa S.** Understanding the porphyries. Fecha de consulta: 10 de noviembre de 2008. Disponible en: <http://www.uptodate.com/patients/content/topic.do?topicKey=~E4oMR6..hWichZE>