Rev Clin Esp. 2017;217(Espec Congr):743

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-092 - PORFIRIAS AGUDAS. SERIE DE CASOS DE 18 PACIENTES HOSPITALIZADOS EN UN CENTRO DE SEGUNDO NIVEL

M. Moreno Hernández, G. García Parra, S. Alemán Belando, C. Olagüe Baño, M. Cutillas Pérez, J. Pagán Escribano, J. Sánchez Lucas, A. de la Cierva Delicado

Medicina Interna. Hospital J.M. Morales Meseguer. Murcia.

Resumen

Objetivos: Realizar un análisis descriptivo de los pacientes hospitalizados con porfiria aguda (PA) entre los años 2006 y 2015 en un centro de segundo nivel en la Región de Murcia.

Material y métodos: Se revisaron las historias clínicas de 18 pacientes hospitalizados con diagnóstico primario o secundario de Porfiria Aguda obtenidas de datos computarizados del hospital.

Resultados: El 89% (n = 16) de los pacientes de nuestro estudio fue diagnosticado de PA a raíz de un brote de su enfermedad, siendo descubiertos los 2 casos restantes mediante estudio genético familiar. El tipo de PA más frecuente fue la porfiria aguda Intermitente (n = 14, 78%). Se encontró historia familiar positiva en 13 casos (72%). Trece pacientes fueron mujeres (72%) y la edad media de diagnóstico inicial fue de 32 años. El factor precipitante de los episodios agudos más observado fue el hormonal (n = 7, 39%). La manifestación clínica más frecuente fue el dolor abdominal (n = 13, 72%). Dentro de las manifestaciones neurológicas 4 pacientes (22%) presentaron debilidad de MMII y 2 de ellos debutaron con una tetraparesia. Además, 4 pacientes (22%) precisaron ingreso en UCI. Se realizó el test de Hoesch en 5 pacientes (28%), siendo el resultado positivo en 4. El estudio genético se efectuó en 13 pacientes (72%), siendo la mutación más frecuentemente descrita la deleción 669-698 del gen HMBS de la PAI (n = 6, 46%). Se trató con hemina iv a 8 pacientes (44%), resolviéndose el cuadro agudo en todos los casos. Se realizó seguimiento posterior en 13 pacientes (72%), siendo el servicio mayoritario el de Medicina Interna (n = 11, 85%). El curso evolutivo de los pacientes fue en general favorable, salvo en un caso.

Discusión: Las PA son un grupo de enfermedades raras, cuyo tipo más frecuente, la porfiria aguda intermitente (PAI), afecta a 1 de 50.000 personas a nivel mundial. Sin embargo, en la Región de Murcia la incidencia es mayor al ser una zona endémica de PAI tras el descubrimiento en el año 1998 de una mutación autóctona y única en todo el mundo causante de la enfermedad, como lo es la deleción 669-698 del gen HMBS. Esto justificaría, tanto el mayor número de pacientes analizados en nuestra serie de casos respecto a otras series realizadas en similares condiciones, como la alta carga familiar del 72% observada en los pacientes de nuestro estudio. Esta enfermedad se caracteriza por presentarse en forma de crisis agudas recurrentes de dolor abdominal refractario al tratamiento analgésico habitual como síntoma principal, y puede ser grave si no se diagnostica a tiempo con instauración de un tratamiento precoz. Para su diagnóstico es muy importante la sospecha clínica

inicial, junto con la realización subsiguiente de un test confirmatorio de realización rápida disponible en los servicios de Urgencias, como lo es el test de Hoesch. En nuestro estudio las características clínicas de los pacientes, así como los métodos diagnósticos y terapéuticos utilizados, no defirieron respecto a los descritos hasta la fecha en el resto de series de casos publicados, llamando la atención, no obstante, el gran peso del factor hormonal como factor desencadenante principal de los brotes agudos.

Conclusiones: 1. La mayor prevalencia de PAI en la Región de Murcia se debe tener en cuenta para aumentar el índice de sospecha de la misma en este área ante todo paciente que presente dolor abdominal refractario al tratamiento analgésico habitual. 2. A su vez, es importante conocer la alta carga familiar de PAI en esta zona endémica de cara a la realización posterior de un estudio genético familiar completo ante el diagnóstico de un caso índice. 3. A pesar de no ser una enfermedad ligada al sexo, las mujeres se ven afectadas de forma mayoritaria debido a la influencia del factor hormonal. 4. El conocimiento de los principales desencadenantes de las crisis agudas y su prevención, así como la instauración de un tratamiento precoz con hemina iv son los dos pilares básicos que determinan una evolución clínica favorable posterior.

0014-2565 / © 2017, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.