



# Revista Clínica Española

<https://www.revclinesp.es>



## 1076 - PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE

*I. Cimadevilla Fernández, F. Torres Partido, M.J. Pascual Pérez, A.S. Vidal-Ríos Castro, L. García Martínez, A.E. Fuentes Carballo, T.F. Galeano Fernández y A. Pijierro Amador*

*Complejo Hospital Universitario de Badajoz. Badajoz.*

### Resumen

**Objetivos:** Describir las características clínicas de los pacientes con diagnóstico de porfiria aguda intermitente (PAI) en nuestro medio.

**Métodos:** Se realiza un estudio descriptivo retrospectivo de tres casos de pacientes diagnosticados genéticamente de PAI en la provincia de Badajoz y seguidos por Medicina Interna. Se han recogido los datos de la Historia Clínica electrónica de la base de datos informáticos del Sistema Extremeño de Salud.

**Resultados:** El síntoma más frecuente presentado por nuestros pacientes fue el dolor abdominal seguido de episodios de estreñimiento prolongado. Así mismo, presentaron episodios de vómitos y todos, en alguna ocasión, mostraron orinas de coloración rojiza. Además, los tres pacientes presentaban dispepsia, en dos de ellos asociada a trastorno esofágico (esofagitis por reflujo, RGE con Barrett y trastorno motor esofágico) y el tercero asociada a infección por *Helicobacter pylori*. Uno de ellos exhibió un episodio de polineuropatía axonal acompañado de alucinaciones. Los tres requirieron varios ingresos antes de establecerse el diagnóstico y en dos de ellos se realizó intervención quirúrgica abdominal con apendicectomía como sospecha etiológica del cuadro. Los niveles de porfirinas urinarias totales entre los pacientes fueron variables, presentando medias de entre 1.888 µg/24 h y 390 µg/24 h. Solo uno de los pacientes requirió ingresos de forma programada para tratamiento profiláctico con hemina.

**Conclusiones:** El síntoma más frecuente encontrado en nuestros pacientes fue el dolor abdominal. Antes de establecer el diagnóstico de porfiria aguda intermitente, nuestros pacientes consultaron en multitud de ocasiones en diversos servicios por el cuadro clínico abdominal, siendo aquí donde es fundamental la figura del médico internista. El diagnóstico de esta entidad permite al paciente entender y manejar la enfermedad, así como sus posibles factores precipitantes. Esto conlleva un menor número de consultas sanitarias y menor incertidumbre por su parte. Además, a través del control de los pacientes en consultas externas y de la determinación de cifras de porfirinas urinarias, el médico puede adelantarse a los episodios de crisis y comenzar con tratamiento profiláctico.