Rev Clin Esp. 2014;214 (Espec Congr):995

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

ER-6. - CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LA PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE EN LA REGIÓN DE MURCIA

M. Barreda-Sánchez[1], V. López-González[2], M. Ballesta-Martínez[2], M. Sánchez-Soler[3], J. Buendía[4], M. Martínez-Romero[5], G. Glóver-López[5], E. Guillén-Navarro[6]

[1]Dpto. Ciencias de la Salud. Universidad Católica de Murcia-UCAM. Murcia.[2]Sección Genética Médica/CIBERER. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca/Instituto de Salud Carlos III. Murcia.[3]Sección Genética Médica. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.[4]Departamento de Neurología. Hospital Los Arcos. San Javier. Murcia.[5]Unidad Genética Molecular/CIBERER. Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca/Instituto de Salud Carlos III. Murcia.[6]Sección Genética Médica/CIBERER/Cátedra Genética Médica. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca/Instituto de Salud Carlos III/Universidad Católica de Murcia-UCAM. Murcia.

Resumen

Objetivos: La porfiria aguda intermitente (PAI) es un trastorno hereditario autosómico dominante producido por el déficit en la actividad de la enzima hidroximetilbilano sintasa (HMBS). Presenta crisis de dolor abdominal y síntomas neurológicos, asociados a factores precipitantes como baja ingesta energética, tabaco, alcohol, algunos fármacos, estrés y hormonas femeninas. Se estima una penetrancia del 10-20% (PAI manifiesta), la mayoría de casos no sufren crisis (PAI latente). Las principales manifestaciones crónicas descritas son hipertensión (HTA), disfunción renal y hepatocarcinoma (HC). En la Región de Murcia se ha descrito una alta prevalencia de PAI debido a una mutación fundadora (669_698del en el gen HMBS), responsable de la mayoría de casos. Nuestro objetivo es determinar las características clínicas de la PAI en nuestra región.

Métodos: Se revisaron las historias clínicas de 35 pacientes con PAI seguidos en la consulta para determinar la frecuencia de crisis y aparición de diabetes, HTA, alteración renal [creatinina elevada y/o enfermedad renal crónica (ERC)], elevación crónica de transaminasas, dislipemia (DLP), HC y sintomatología crónica abdominal en periodos de latencia. Los análisis estadísticos se realizaron con el programa SPSS Statistics v21.0.

Resultados: La media de edad fue 43 años (rango: 20-71), el 57,1% fueron mujeres y el 42,9% varones. El 82,9% presentaron la mutación 669_698del en el gen de la HMBS, el 14,3% la mutación c. 76C > T (p.R26C) y el 2,9% tenía pendiente el estudio molecular. El 45,7% presentó historia previa de crisis (? de nº de crisis: 3; ?: 2,54), la frecuencia fue superior en mujeres (ratio 2:1). Los hallazgos clínicos detectados fueron: sintomatología crónica abdominal en el 40% (dolor abdominal frecuente en el 17,1% y dispepsia en el 22,9%), HTA en el 31,4%, DLP en el 31,4%, alteración renal en el 28,6% (un 20% presentó valores elevados de creatinina plasmática y un 8,6% presentó ERC), transaminasas elevadas en el 20% y diabetes en el 2,9%. No se detectó ningún caso de HC.

Discusión: La frecuencia de crisis (PAI sintomática) es similar a la publicada recientemente para otras poblaciones de PAI como la Sueca, pero superior a la descrita clásicamente. El riesgo de crisis es mayor en mujeres como se ha reportado previamente, probablemente asociado a las hormonas femeninas. La

frecuencia de DLP, elevación crónica de transaminasas y ERC fueron similares a las descritas en población de referencia no PAI. Las frecuencias de HTA, diabetes y HC fueron inferiores a las descritas en otras poblaciones de PAI y similares a las descritas en población de referencia.

Conclusiones: La alteración renal es un hallazgo frecuente en la PAI manifiesta. Se debe incluir en su seguimiento aclaramiento de creatinina y proteinuria para detectar la progresión a ERC. Aunque no se han detectado casos de HC, por lo publicado previamente, estaría indicado ecografía abdominal y ?-fetoproteína anualmente.

0014-2565 / © 2014, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.