



## V-242 - PORFIRIA AGUDA: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE UNA SERIE DE CASOS DE LA REGIÓN DE MURCIA

F. Sarabia Marco, E. Moral Escudero, A. Martínez Blázquez, D. García Noguera, J. Navarro Fuentes, P. Martínez Montiel, A. Lafuente Rodríguez

Medicina Interna. Hospital de la Vega Lorenzo Guirao. Cieza (Murcia).

### Resumen

**Objetivos:** Las porfirias son un grupo de enfermedades metabólicas causadas por la deficiencia de alguna de las enzimas que participan en la síntesis del grupo Hemo; la mayoría de ellas se deben a una mutación heredada en el gen que codifica la enzima correspondiente, lo que provoca la acumulación de precursores y/o metabolitos intermediarios (porfirinas) responsables de las manifestaciones clínicas. La incidencia anual de nuevos casos en la mayoría de los países de Europa ha sido calculada en 0,13 por millón de habitantes, sin embargo en nuestra área de salud (que abarca los municipios de Cieza, Abarán y Blanca) ha sido mayor en los últimos años; por lo que nuestro principal objetivo consiste en describir las características clínicas, analíticas, tratamiento y seguimiento de pacientes diagnosticados de porfiria aguda intermitente (PAI) en los últimos años en nuestro centro.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo-descriptivo de datos clínicos y bioquímicos (recogidos a partir de la historia clínica), de pacientes con PAI atendidos consecutivamente en Medicina Interna en nuestro centro.

**Resultados:** Presentamos una serie de 8 pacientes, 5 mujeres (62,5%) frente a 3 hombres (37,5%) todos ellos con diagnóstico de PAI. Incidencia en nuestra área de salud en los últimos 10 años (población 60.000 habitantes) 7 casos. Síntomas principales: dolor abdominal (100%), náuseas (75%), estreñimiento (37,5%), vómitos (25%) y diarrea (25%). Test de Hoesch positivo en el 100% de los pacientes sobre los que se realizaron. Analíticamente destacar que en un 25% se objetivó elevación importante de las transaminasas, y en un 37,5% el aumento fue leve. Secuelas relacionadas con la enfermedad: 25% presentó una polineuropatía axonal porfírica y un paciente (12,5%) hepatocarcinoma a raíz del cual se diagnosticó PAI. Mostraron ataques recurrentes (> 2) a pesar de tratamiento el 25%.

**Discusión:** Nuestra serie confirma que la enfermedad, se desarrolla básicamente en mujeres. Esta elevada proporción del sexo femenino se confirma en otros estudios. Nuestra serie muestra claramente como una mayoría de los pacientes con PAI puede lograr una remisión clínica duradera. El retraso diagnóstico se ha mostrado como un claro factor de riesgo para la aparición de afectación del SNP (en nuestra serie 2 casos).

**Conclusiones:** Creemos necesario en nuestra área de atención sanitaria plantear la necesidad de

alerta y solicitud de análisis urgente de porfirinas ante la aparición, especialmente en mujeres en edad fértil, de cuadros de dolor abdominal sin causa aparente, hiponatremia o emisión de orinas oscuras.