Rev Clin Esp. 2017;217(Espec Congr):1365

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-141 - PORFIRIA AGUDA (PA) EN UN SERVICIO DE MEDICINA INTERNA. ANÁLISIS RETROSPECTIVO DE 5 CASOS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

J. Asensio Rodríguez, A. Arteaga Lujan, M. Díaz Cañestro, B. Crespo Martin, J. Jofre Vidal, P. Salva d&#39Agosto, J. Orfila Timoner y T. Bosch Rovira

Medicina Interna. Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca (Illes Balears).

Resumen

Objetivos: Descripción clínica de 5 pacientes con distintos tipos de PA controlados en el servicio de Medicina Interna de un hospital de tercer nivel.

Material y métodos: Estudio descriptivo observacional retrospectivo de una serie de pacientes con el diagnóstico de PA controlados en el servicio de Medicina Interna de un hospital de tercer nivel en los últimos 16 años (2000-junio 2017).

Resultados: Caso 1: mujer de 46a (Colombia) diagnosticada de coproporfiria hereditaria (CPH) en 2001 a raíz de crisis de dolor abdominal recurrente, náuseas, vómitos, parestesias en extremidades y alucinaciones visuales en relación con infecciones, menstruación o estrés. La determinación de porfirinas totales en orina (PTO) fue elevada. Estudio genético: mutación Cys239X en heterozigosis en el exón 3 del gen de la coproporfirinógeno oxidasa. Crisis muy frecuentes > 10 al año (en muchas ocasiones PBO negativo) catalogadas algunas de ellas como crisis conversivo disociativas asociadas a la enfermedad. En las crisis agudas de porfiria confirmadas, tratamiento con hemina ev. Consejo genético: 2 hijas, una con CPH y otra portadora de la mutación sin clínica. Caso 2: mujer de 38a (Mallorca) diagnosticada de porfiria aguda intermitente (PAI) en 2015 por crisis recurrentes de dolor abdominal, náuseas y vómitos. La determinación de PTO, delta-ALA y PBO fue elevada. Estudio genético: heterozigosis del cambio patogénico c.840841 en el gen que codifica para el enzima hidroximetilbilano sintasa. En los últimos 6 meses 5 ingresos por crisis en contexto de menstruación o infecciones. Estudio genético: padre portador de la misma mutación, hijo de 11 años pendiente de realizar. Caso 3: varón de 40ª (Mallorca) diagnosticado de CPH en abril 2017. En 1998, en contexto de cirugía, reacción a anestésicos con abdominalgia intensa y polineuropatía periférica. Se sospechó PA aunque no se llegó a finalizar estudio. Sin clínica que motivara ingreso desde entonces. En el estudio actual se objetivó en heces elevación significativa de coproporfirina isómero III, sugestivo de CPH. El estudio genético mostró deleción en heterozigosis del gen CPOX que incluye los exones 1 al 5 confirmando el diagnóstico. Pendiente de consejo genético y estudio familiar. Caso 4: mujer de 37a (Sudáfrica), diagnóstico de porfiria variegata (PV) en 2010. Crisis de dolor abdominal, fotosensibilidad y parestesias en MMII. Madre y abuelo materno afectos de PV. Última crisis en el 2011. Estudio genético: mutación p.Arg59Trp (c. 175C > T) en el exón 3 en heterozigosis en el gen PPOX causante de la enfermedad. Se realizó consejo genético, actualmente gestante de 6 semanas. Caso 5: mujer 27a (Colombia) diagnosticada de CPH en el 2010. Madre con CPH. Crisis de abdominalgia y vómitos en relación con la menstruación e infecciones. Estudio genético: mutación Cys239X en heterozigosis en el exón 3 del gen de la coproporfirinógeno oxidasa. Ha presentado una crisis anual, última en 2015 tratada con hemina ev. Se realizó

consejo genético, embarazo a término en el año 2016 sin complicaciones.

Discusión: Las porfirias son un grupo de trastornos metabólicos de la biosíntesis del grupo Hemo caracterizados por síntomas agudos neuroviscerales, lesiones cutáneas o ambas pudiendo dar síntomas psiquiátricos, convulsiones e insuficiencia respiratoria. Existe un déficit enzimático produciéndose acumulación específica de precursores del Hemo. Los fármacos, infecciones, menstruación, ayuno, alcohol o estrés pueden desencadenar crisis. Se diagnostican con la determinación de PBO. El tratamiento en crisis confirmadas se realiza con hemina ev.

Conclusiones: Se debe sospechar PA en pacientes con clínica compatible, sexo femenino y factores desencadenantes. En nuestro grupo, 2 pacientes (CPH y PAI) presentaron crisis recurrentes. La herencia fue AD con baja penetrancia. Predominio en sexo femenino. Fundamental el consejo genético. Una de nuestras pacientes con CPH tuvo un embarazo sin complicaciones.

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