



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

242/4716 - ¿CÓLICO NEFRÍTICO?, LA IMPORTANCIA DE LA EXPLORACIÓN Y DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

M. Córcoles Vergara^a, N. Rodríguez García^b, M. Martínez Valero^c, A. Marco Berná^d, V. Nicolás García^e y B. de la Villa^d

^aMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Santomera. Murcia. ^bMédico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Murcia Sur. ^cMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Murcia Sur. ^dMédico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Santomera. Murcia. ^eMédico Residente de 1º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Santomera. Murcia.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 45 años. AP: fumador 1,5 paq/día. Camionero. Cólicos nefríticos anuales con ecografía normal. Acude a MAP por dolor en flanco derecho y fosa iliaca derecha similar a síntomas de cólico nefrítico derecho que responde parcialmente a analgesia. Se solicita ecografía ambulatoria; quiste simple cortical renal derecho de 2,5 × 2 cm. Resto normal. Analítica de orina 10-15 hematíes/campo, resto normal. Nuevo episodio de dolor en FRD sin otra sintomatología. Se remite a urgencia de hospital, precisando ingreso.

Exploración y pruebas complementarias: Dolor a la palpación en FRD que irradia a FID. Blumberg dudosos. PPRD positiva. Afebril. Resto normal. Analítica sanguínea y orina normal. Rx abdomen y tórax normal. TAC abdominal y URO-TAC: Imagen quística cortical renal derecha. No otros hallazgos. Valorado por cirugía por Blumberg dudosos. Se reinterroga al paciente, refiriendo orinas oscuras pese a desaparecer hematíes en orina. Sometemos a lámpara de Wood a la muestra de orina objetivando fluorescencia y prueba de Hoesch (reactivo de Ehrlich) adquiriendo la orina coloración rosada. Iniciamos tratamiento con hematina y suero glucosado por sospecha de porfiria. Porfirinas en orina totales 1.400 (200), (ALA) 35 (7), porfobilinógeno 98 (3,4) y uroporfirina 534 (33).

Juicio clínico: Porfiria aguda intermitente.

Diagnóstico diferencial: Apendicitis, pielonefritis, tumor renal, trastornos intestinales funcionales, colon irritable, nefrolitiasis, isquemia intestinal.

Comentario final: La PAI es una enfermedad AD que resulta del defecto de la enzima porfobilinógeno deaminasa. Esta enzima acelera la conversión de porfobilinógeno a hidroximetilbilano. En la PAI, se acumulan los precursores de las porfirinas, el porfobilinógeno, y el ácido amino-levulínico (ALA), que se eliminan por la orina y las heces y que al acumularse en los tejidos producen la clínica. La PAI debe considerarse en pacientes que después de la pubertad consultan de forma repetida por dolor abdominal sin causa razonable. Existe gran tardanza en reconocer los síntomas. El diagnóstico puede ser rápidamente confirmado con la demostración de porfirinas en orina y el tratamiento con hematina debe iniciarse lo antes posible.

Bibliografía

1. Gázquez I, Luján K, Chord J. Acute intermittent porphyria: A diagnostic dilemma. *Gastroenterología y Hepatología*. 2010;33(6).

Palabras clave: Porfiria aguda intermitente. Diagnóstico. Tratamiento.