



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

242/3355 - PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE (PAI): UN RETO DIAGNÓSTICO

G. Quispe Figueroa^a, P. Ramírez Cabello^a, M. Ortega Maestre^b y M. Fernández Salgado^c

^aMédico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Hospital Universitario de Móstoles. Madrid. ^bMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Alcalde Bartolomé González. Móstoles. Madrid. ^cMédico de Familia. Hospital Universitario de Móstoles. Madrid.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 34 años, natural de Córdoba, con antecedente personal de dislipemia leve sin tratamiento farmacológico, fumadora, no consumo de alcohol, no alergias a medicamentos, no antecedentes familiares de interés. Acude al centro de salud varias veces por cuadro de dolor lumbar a repetición (de años de evolución), siendo diagnosticada un año antes del cuadro de protrusión discal L5-S1; dos semanas antes del cuadro el dolor lumbar con irradiación a miembros inferiores (MMII) y de características neuropáticas empeora progresivamente a pesar del tratamiento farmacológico (tramadol/pracetamol y metamizol 575 mg), una semana antes presenta algunos episodios de palpitaciones y dolor abdominal intermitente, difuso y de leve intensidad con urocultivo negativo. Se remite a urgencias por mal control del dolor y aparición de disminución de fuerza en MMII (posteriormente en miembros superiores); 24 horas después del ingreso se agrega oligoanuria, hematuria.

Exploración y pruebas complementarias: TA: 150/100 mmHg, FC 116 lpm, T^a 37 °C, SatO₂: 100%. Neurológico: fuerza muscular levemente disminuida en ambos MMII 4/5, hiperalgesia a la palpación superficial desde región umbilical hasta las rodillas (cara anterior), Lasègue negativo. Resto de la exploración física normal. Electrocardiograma: RS a 111 lpm, no alteraciones en la repolarización. Analítica de urgencias: hemograma y coagulación normal. Bioquímica: Na: 115 mg/dl, Cl: 77 mg/dl, Mg: 1,3 mg/dl, Osm plasmática: 239, Na orina: 95 mEq/l, sedimento urinario: leucocitos 25/ul, nitrito positivo, hematíes 150/ul. Analítica durante su ingreso: Test de Hoesch repetidamente positivos, porfirinas en orina: coproporfirinas 67 ?g/L, uroporfirinas 3.428 ?g/L, pentacarboxilporfirinas 23 ?g/L, hexacarboxilporfirinas 0,5 ?g/L, heptacarboxilporfirinas 10,4 ?g/L. Porfobilinógeno 28,1 mg/L. Ácido delta-aminolevulínico 163,20 mg/L. RMN columna cervical y lumbo-sacra: discreta espondilosis cervical con mínima protrusión discal C3-C7. Protrusión discal L5-S1, globo vesical. RMN cerebral: normal. Electromiograma: signos de neuropatía axonal motora de ambos nervios peroneales con signos de denervación aguda en músculos dependientes.

Juicio clínico: Crisis de PAI con neuropatía aguda grave. Hiponatremia grave por SIADH.

Diagnóstico diferencial: 1. Síndrome de Guillain-Barré. 2. SIADH debido a otras causas. 3. Dolor abdominal agudo debido a otras causas. 4. Vejiga neurógena secundaria a protrusión discal L5-S1. 5. Insuficiencia suprarrenal aguda.

Comentario final: El diagnóstico precoz de PAI es vital (cualquier paciente con síntomas sugestivos y dolor abdominal sin causa razonable), ya que el retraso del tratamiento puede resultar en lesiones neurológicas

irreversibles e incluso la muerte en casos graves.

Bibliografía

1. Gázquez Sisterá I. La porfiria aguda intermitente, un problema diagnóstico. *Gastroenterol Hepatol.* 2010;33(6):436-9.

Palabras clave: Porfiria.