

Diagnóstico tardío de un caso de porfiria aguda intermitente en una unidad de cuidados intensivos

Late diagnosis of a case of acute intermittent porphyria in the ICU

Sr. Director:

Presentamos un caso de porfiria aguda intermitente (PAI), en el que reseñamos la importancia de valorar la sintomatología secundaria en un paciente con debilidad muscular aguda. La PAI es una enfermedad causada por el defecto primario de la enzima porfobilinógeno desaminasa que se hereda con carácter autosómico dominante¹.

Presentamos un varón de 46 años de edad con antecedentes de enolismo importante, que había estado ingresado 3 años antes por un episodio de debilidad proximal de las extremidades inferiores que progresó hasta afectar las extremidades superiores, sin déficit sensitivo ni de pares craneales. El cuadro se catalogó de síndrome de Guillain-Barré por una disociación albuminocitológica en la punción lumbar. En los análisis destacaba la presencia de hiponatremia, y el paciente presentó varias crisis comiciales con tomografía axial computarizada craneal normal, que se atribuyeron a abstinencia enólica. El electromiograma (EMG) desveló una neuropatía aguda sensitivomotora de carácter axonal, variante AMSAN (*aguda motor sensitive axonal neuropathy* o neuropatía axonal aguda motora y sensitiva) de Guillain-Barré muy intensa. Tras 7 meses de ingreso en la UCI y múltiples complicaciones infecciosas, se lo dio de alta con recuperación parcial. Tres años después el paciente ingresó en otro centro por debilidad muscular de predominio distal y en los análisis destacó nuevamente hiponatremia. Ante la sospecha de recidiva, se realizó punción lumbar que resultó normal y EMG que no evidenció recidiva. A pesar de ello, el paciente presentó un deterioro progresivo del estado general, atrofia muscular y necesidad de ventilación mecánica. A la llegada a nuestro centro, ante la persistencia de la hiponatremia secundaria a síndrome de liberación inadecuada de hormona antidiurética (SIADH) y tras descartar insuficiencia suprarrenal aguda y revalorar el episodio de debilidad, se realizó un estudio de porfirinas en sangre, orina y heces que resultó ser positivo. Desde el momento del diagnóstico se inició tratamiento con hemina: se realizaron 5 tandas de tratamiento estándar, consistente en la infusión intravenosa de 3 mg/kg durante 7 días consecutivos una vez al mes. Tras comprobar la falta de mejoría clínica y biológica, se decidió continuar el tratamiento de 3 mg/kg de hemina durante 3 días consecutivos cada 10 días. Esta nueva pauta se mantuvo durante 2 años para seguir a posteriori con 3 días de tratamiento cada 2 semanas y, finalmente, con 3 días al mes.

Nuestro caso se caracteriza por la extrema gravedad de los brotes de PAI, las secuelas ocasionadas como consecuencia del retraso diagnóstico y el ensayo de una pauta intensiva de tratamiento con hemina. La demora diagnóstica ocurrió probablemente por varios factores: por un lado, la presencia de crisis comiciales, que a menudo pueden ser una forma de presentación de la PAI, se catalogó erróneamente de abstinencia enólica y, por otro lado, la hiponatremia se atribuyó al tratamiento con gabapentina y fluoxetina tras descartar otras causas, como la insuficiencia suprarrenal², y no al SIADH, que frecuentemente se asocia a PAI³⁻⁵. Si bien la mayoría de los datos clínicos del primer ingreso indicaban una neuropatía tipo AMSAN, otros datos como la hiponatremia se relegaron a un segundo plano en pro de la punción lumbar y el EMG. Al revalorar el caso, creemos que el cuadro clínico que presentó 3 años antes probablemente se debió a una crisis porfírica. Su correcto diagnóstico hubiera evitado la demora en la identificación del proceso y las secuelas posteriores. En la actualidad no se realiza la determinación de porfirinas de forma sistemática en los pacientes afectados de una debilidad muscular aguda, su determinación protocolizada sería conveniente para detectar un episodio de PAI.

Bibliografía

1. Kushner JP. Laboratory diagnosis of the porphyrias. *N Engl J Med.* 1991;324:1432-4.
2. Hoorn EJ, Zietse R. Hyponatremia revisited: Translating physiology to practice. *Nephron Physiol.* 2008;108:46-59.
3. Usalan C, Erdem Y, Altun B, Gürsoy M, Celik I, Yasavul U, et al. Severe hyponatremia due to SIADH provoked by acute intermittent porphyria. *Clin Nephrol.* 1996;45:418.
4. López Montes A, Lorenzo I, Pérez Martínez J. Porphyria and inappropriate antidiuretic hormone syndrome. *Nefrología.* 2004;24:85-8.
5. Arméstar F, Catalán B, Pérez Picañol E, Mesalles E. Severe hyponatremia due to inappropriate antidiuretic hormone in a patient with acute intermittent porphyria. *Med Clin (Barc).* 2007;128:757-8.

A. J. Betbesé^{a,*}, L. Zapata^a, C. Martínez-Brú^b y C. Herrero^c

^aServicio de Medicina Intensiva, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona, España

^bServicio de Bioquímica, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona, España

^cUnidad de Porfirias, Servicio de Dermatología, Hospital Clínic, Universidad de Barcelona, IDIBAPS, Barcelona, España

*Autor para correspondencia.

E-mail address: ajbetbese@santpau.cat (A. J. Betbesé).