

"PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE COMO DIAGNOSTICO DIFERENCIAL DE ABDOMEN AGUDO MEDICO"

MAYA, D.* – NOSETTO, J.* – SCIVETTI, J.* – JABBAZ, M.* – TOMASSI, L.** – LORENZO, C.*** –
VALICENTI, P.****

División B Clínica Médica – Hospital General de Agudos J. M. Ramos Mejía

RESUMEN:

Introducción: La *porfiria intermitente aguda* es una enfermedad autosómica dominante consecuencia de la deficiencia a nivel de la urogen 1 sintetasa. Esto genera una sobreproducción hepática de PBG y ALA excretados por orina, con manifestaciones predominantemente neurológicas. Surge después de la pubertad y puede ser latente de por vida o intermitente con ataques. El cuadro clínico cursa con crisis que duran de días a varios meses, y se alternan con periodos asintomáticos. El abdomen agudo de la porfiria es un cuadro polimorfo que puede simular otros cuadros incluso un cuadro de abdomen agudo quirúrgico.

Objetivo: observar dentro de los cuadros de abdomen agudo médico que ingresaron al servicio de clínica médica B en el período de junio del 2002 a junio del 2007 cuantos tuvieron diagnóstico de PAI, tomando a este tipo de Porfiria Aguda como la más común en la internación.

Material y métodos:

Se trata de un estudio descriptivo, transversal, observacional, retrospectivo, cuantitativo y de campo. Se analizaron 17 historias clínicas del servicio de Clínica Médica B del Hospital Ramos Mejía, sobre un total de 974 internados. Se realizó una tabla para recolectar datos objetivando antecedentes familiares, edad, sexo, síntomas neurológicos, edad de comienzo y número de brotes.

Resultados: La incidencia de Porfiria en los pacientes internados fue de 1,74%. De las 80 internaciones por abdomen agudo médico en la sala de clínica médica, 17 (21%) correspondieron a PAI, dentro de los cuales el 95% presentaron diagnóstico de PAI previo a la internación. El 82% femenino y 18% masculino. Las edades correspondieron en un 18% a menores de 30 años, 53% entre 30 y 40 años y 29% mayores de 41 años. El 95% de los pacientes presentaron síntomas neurológicos, correspondiendo el 88% dolor abdominal, el 23,5% excitación, 12% convulsiones, 64,7% dolor muscular y 23,5% debilidad muscular. Entre los afectados el 41% presentó antecedentes familiares de Porfiria Aguda Intermitente. En cuanto al número de brotes 41% presentó uno, 29% entre 2 y 4 brotes y 30% más de 5.

Conclusión:

En el presente trabajo se encontró una alta frecuencia, 21%, de PAI como causa de abdomen agudo médico ya que este Hospital es un centro de derivación. Solamente teniendo en cuenta la existencia de la Porfiria como diagnóstico diferencial de abdomen agudo médico se podrá arribar a su diagnóstico mediante simples pruebas de laboratorio y de esta forma brindar tratamiento oportuno y precoz, evitando en muchos casos una posible internación quirúrgica innecesaria que agrave la patología de base, secuelas o incluso la muerte.

SUMMARY:

INTRODUCTION: The intermittent acute porfíria is a disease autosómica dominant consequence of the deficiency to level of the urogen 1 sintetasa. This generates PBG's hepatic overproduction and ALA excreted by urine, with predominantly neurological manifestations. It she arises after the puberty and can be latent of for life or indicator with assaults. The clinical picture deals with crises that last from days to several months, and they alternate with asytmomatic periods. The acute abdomen of the porfíria is a picture polimorfo that can simulate other pictures even a picture of acute surgical abdomen. **OBJETIVE:** to observe inside the pictures of acute medical abdomen that they entered to the service of medical clinic B in the period from June, 2002 to June, 2007 all those had PAI's diagnosis, taking this type of Porfíria Aguda as the most common in the internment. **MATERIAL AND METHODS:** It is a question of a descriptive, transverse study, observacional, retrospectively, quantitatively and of field. There were analyzed 17 clinical histories of the service of Medical Clinic B of the Hospital Ramos Mejía, on a whole of 974 boarding schools. A table was realized to gather information targeting family precedents, age, sex, neurological symptoms, age of beginning and number of outbreaks. **RESULTS:** Porfíria's incident in the internee patients was 1,74 %. Of 80 internments for acute medical abdomen in the room of medical clinic, 17 (21 %) corresponded(fitted) to PAI, inside which 95 % presented diagnosis of PAI before the internment. 82 feminine % and 18 masculine %. The ages corresponded in 18 % to 30-year-old minors, 53 % between 30 and 40 years and 29 41-year-old major %. 95 % of the patients presented neurological symptoms, corresponding 88 % abdominal pain, 23,5 % excitation, 12 % convulse, 64,7 % muscular pain and 23,5 % muscular weakness. Between the affected 41 % he presented familiar precedents of Intermittent Porfíria Aguda. As for the number of outbreaks 41 % presented one, 29 % between 2 and 4 outbreaks and 30 more % of 5. **CONCLUSIONS:** In the present work one found a high frequency, 21 %, of PAI as reason of acute medical abdomen since this Hospital is a center of derivation. Only bearing the existence of the Porfíria in mind as differential diagnosis of acute medical abdomen it will be possible arrive at his diagnosis by means of simple tests of laboratory and of this form to offer oportune and precocious treatment, avoiding in many cases a possible surgical unnecessary internment that aggravates the pathology of base, sequels or even the death

Introducción:

La *porfíria intermitente aguda* (PAI) es una enfermedad autosómica dominante que se debe a la reducción a la mitad de la actividad de la PBG deaminasa.¹ Esto genera una sobreproducción hepática de PBG y ALA excretados por orina, con manifestaciones predominantemente neurológicas. Surge después de la pubertad y puede ser latente de por vida o intermitente con ataques. La frecuencia e intensidad de las crisis porfíricas es muy variable.²

La frecuencia de Porfíria Aguda Intermittente en la Argentina es de 1 en 125.000.

En la *porfiria intermitente aguda*, el cuadro clínico cursa con crisis que duran de días a varios meses, y se alternan con períodos asintomáticos. Los desencadenantes más comunes son: barbitúricos, griseofulvina, meprobamatos, anovulatorios, sulfamidas, estrógenos, alcohol y plomo. El embarazo no empeora el proceso. Han sido señalados ataques posteriores a antecedentes ginecológicos e infecciones.³

Las manifestaciones clínicas son debidas a compromiso variado del sistema nervioso. No produce lesiones dermatológicas.

La crisis suelen iniciarse con un cuadro de dolor abdominal, intenso, irradiado a espalda, fiebre, vómitos intensos y estreñimiento persistente; en el colon existen zonas de contracción y dilatación resultante de la mucopatía del sistema autónomo. Es rara la alternancia con diarreas y melenas. El dolor no cede con los analgésicos ni opiáceos. En las tres cuartas partes de los pacientes aparecen manifestaciones neurológicas, tales como excitación, inquietud, convulsiones, psicosis.⁴

Dado que los síntomas neuroviscerales rara vez se presentan antes de la pubertad y suelen ser inespecíficos, se necesita un elevado índice de sospecha para llegar al diagnóstico exacto.⁵ El abdomen agudo de la porfiria es un cuadro polimorfo que puede simular otros cuadros incluso un cuadro de abdomen agudo quirúrgico. La coloración rojiza de la orina puede orientar el diagnóstico.

El objetivo de este trabajo fue observar dentro de los cuadros de abdomen agudo médico que ingresaron al Servicio de Clínica Médica B en el período de junio del 2002 a junio del 2007 cuantos tuvieron diagnóstico de PAI, tomando a este tipo de Porfiria Aguda como la más común en la internación.

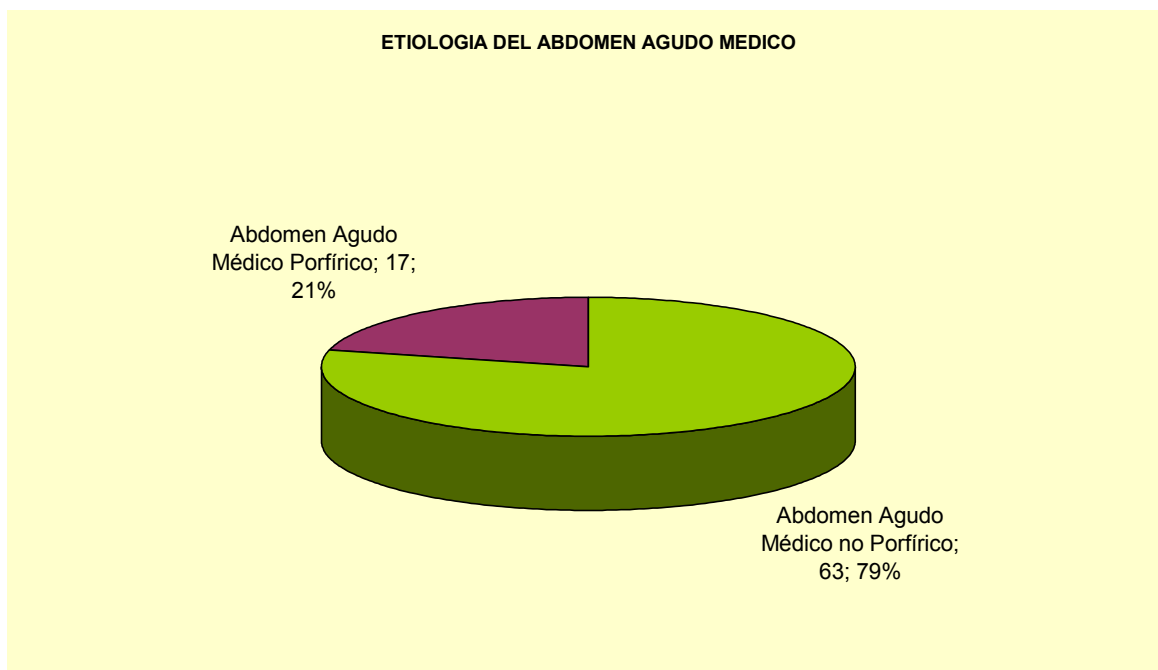
Material y métodos:

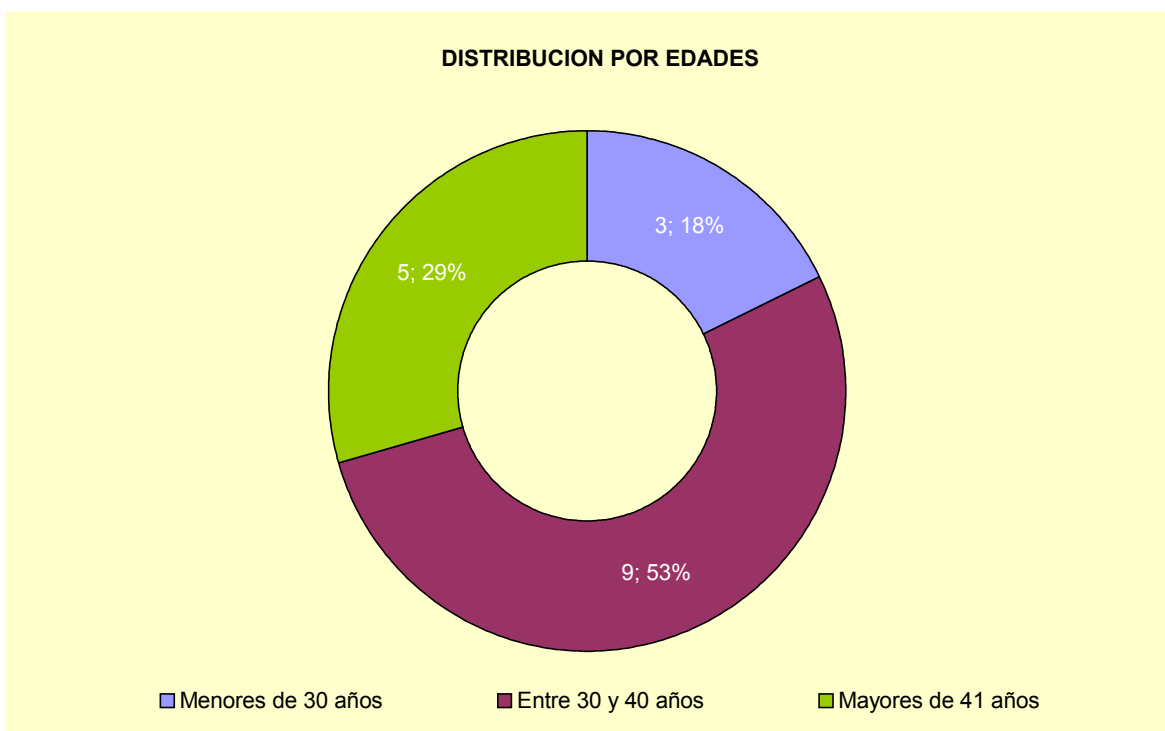
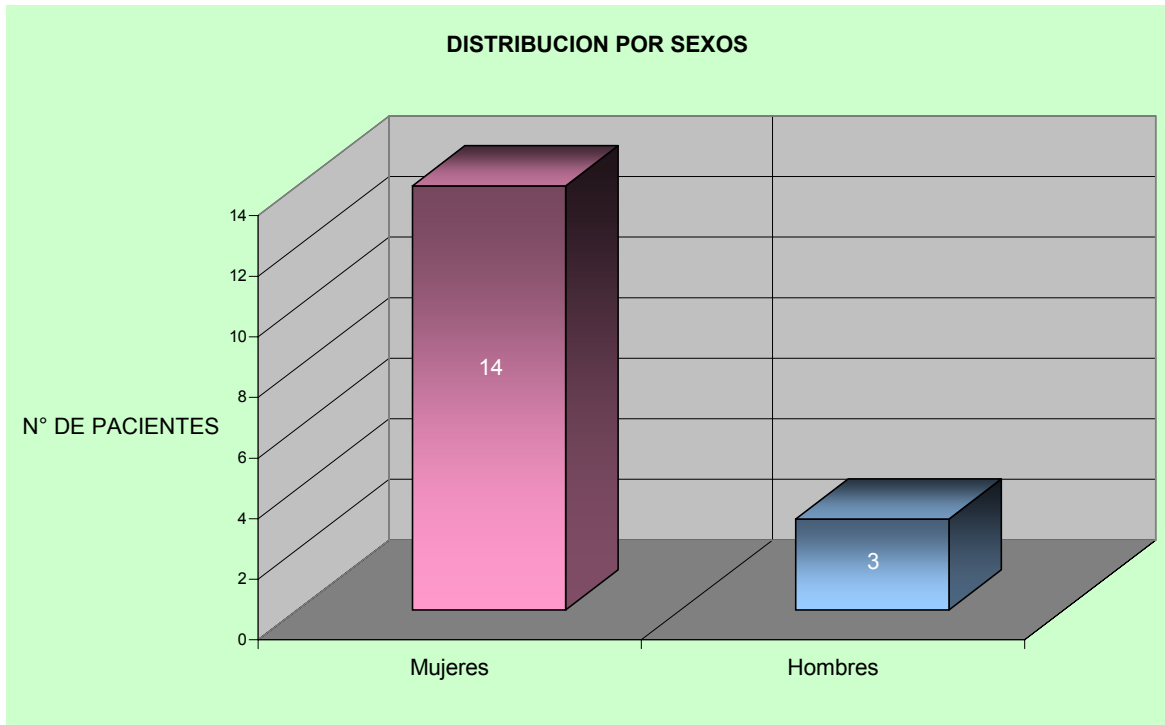
Se trató de un estudio descriptivo, transversal, observacional, retrospectivo, cuantitativo y de campo. Se analizaron 17 historias clínicas del Servicio de Clínica Médica B del Hospital Ramos Mejía, sobre un total de 974 internados.

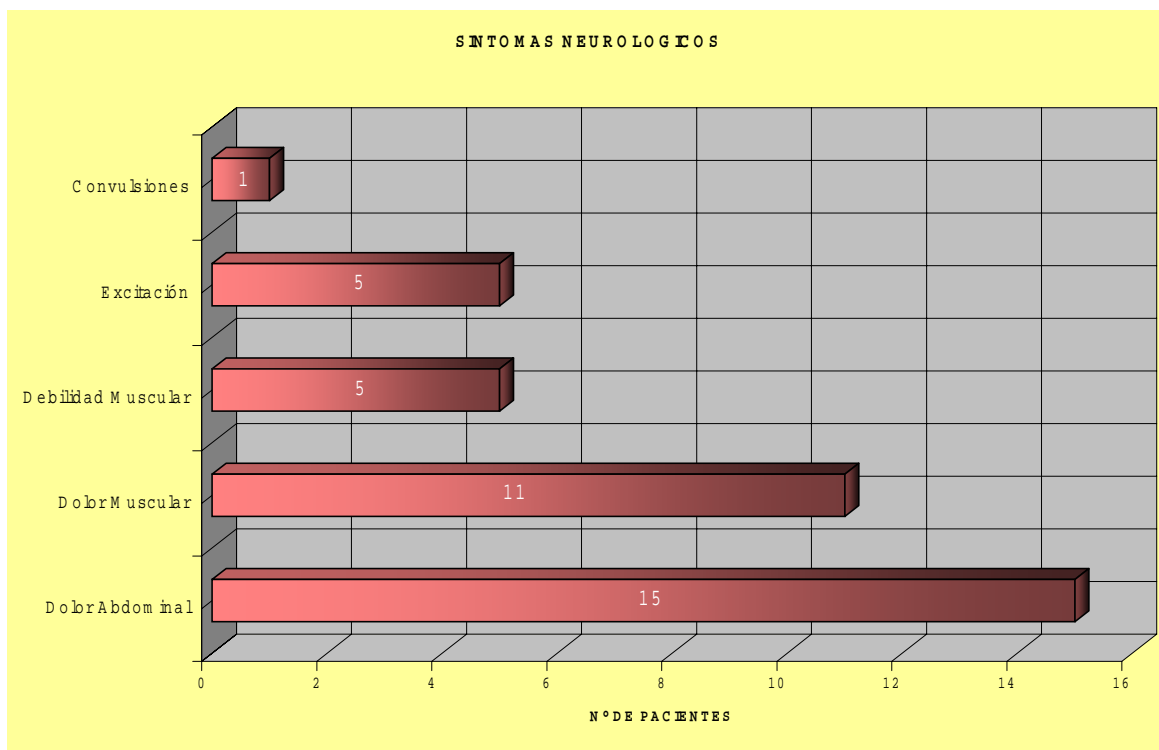
Se realizó una tabla para recolectar datos objetivando antecedentes familiares, edad, sexo, síntomas neurológicos, edad de comienzo y número de brotes. Se analizaron los datos y se sacaron conclusiones.

Resultados:

La incidencia de porfiria en los pacientes internados fue de 1,74%. En el período analizado se registraron 80 internaciones por abdomen agudo médico en la sala de clínica médica, de las cuales 17 (21%) correspondieron a PAI, dentro de los cuales el 95% tuvieron diagnóstico de PAI previo a la internación. De los 17 pacientes 7 presentaron antecedentes quirúrgicos previos, 4 fueron apendicectomías y 3 colecistectomías. El 82% femenino y 18% masculino. Las edades correspondieron en un 18% a menores de 30 años, 53% entre 30 y 40 años y 29% mayores de 41 años. La edad de comienzo fue en el 16% antes de los 20 años, en el 34% entre los 20 y 30 años y en el 50% después de los 30. El 95% de los pacientes presentaron síntomas neurológicos, correspondiendo el 88% dolor abdominal, el 23,5% excitación, 12% convulsiones, 64,7% dolor muscular y 23,5% debilidad muscular. Entre los afectados el 41% refirió antecedentes familiares de Porfiria Aguda Intermittente. En cuanto al número de brotes 41% presentó uno, 29% entre 2 y 4 brotes y 30% más de 5.







Conclusión:

En el presente trabajo se encontró una alta frecuencia, 21%, de PAI como causa de abdomen agudo médico ya que este Hospital es un centro de derivación para las porfirias.

Al presentar la porfiria aguda intermitente síntomas tan diversos cuando se esté en presencia de manifestaciones abdominales, algo vagas, con dolores de localización muchas veces imprecisos y en los cuales las apreciaciones subjetivas no guarden una relación proporcional con la defensa parietal y otras manifestaciones objetivas, será muy atinado dirigir la mirada hacia la orina e investigarla.

No hay que desestimar en un paciente que efectivamente tenga Porfiria la posibilidad de presentar un cuadro de abdomen agudo de causa orgánica que necesariamente requiera una intervención quirúrgica.

Solamente teniendo en cuenta la existencia de la Porfiria como diagnóstico diferencial de abdomen agudo médico se podrá arribar a su diagnóstico mediante simples pruebas de laboratorio y de esta forma brindar tratamiento oportuno y precoz, evitando en muchos casos una posible intervención quirúrgica innecesaria que agrave la patología de base, secuelas o incluso la muerte.

Bibliografía:

1. Principios de Medicina Interna – Harrison, Braunwald, Fauci, Kasper, Hauser, Longo, Jameson. 15ª Edición 2002. Página 2646.
2. Dermatología en Medicina Interna - Woscoff, Kaminsky, Marini, Allevato- 2º edición Editorial Edición de los autores - 2003. Página 234
3. Porfirinas y Porfirias - Etiopatogenia, clínica y tratamiento. Alcira M.del C. Batlle, Pedro H. Magnin, Eva A. Wider. Editorial Universitaria de Buenos Aires - 1981 Página 95
4. Porfirinas y Porfirias - Etiopatogenia, clínica y tratamiento. Alcira M.del C. Batlle, Pedro H. Magnin, Eva A. Wider. Editorial Universitaria de Buenos Aires -1981 Página 97
5. Principios de Medicina Interna – Harrison, Braunwald, Fauci, Kasper, Hauser, Longo, Jameson. 15ª Edición 2002. Página 2647.

(*) Médicos Concurrentes en Clínica Médica con Orientación en Dermatología

() Médica de Planta – División B Clínica Médica**

(*) Jefa de Unidad de la División B Clínica Médica**

(**) Jefe de División B Clínica Médica**