

Medicentro 2000;4(2)

HOSPITAL PROVINCIAL CLINICOQUIRÚRGICO DOCENTE
"DR. GUSTAVO ALDEREGUÍA LIMA"
CIENFUEGOS

CARTA AL EDITOR

Porfiria aguda intermitente y uso de metoclopramida. Presentación de un paciente

Por:

Dr. Roman Correa Puerto¹, Dra. Sandra Borroto Lecuna² y Dr. Manuel Fernández Turner¹

1. Especialista de I Grado en Medicina Interna. Instructor.
2. Especialista de I Grado en Medicina Interna.

Señor Editor:

Las porfirias son ocasionadas por deficiencias de enzimas específicas de la vía biosintética del Hem, y cuando se expresan clínicamente se relacionan con acumulaciones altísimas de intermediarios de esta vía metabólica^{1,2}.

Estos trastornos prevalecen más y se manifiestan con mayor frecuencia en adultos. Son enfermedades metabólicas bien caracterizadas, y debido a sus manifestaciones pleomórficas es probable que los enfermos acudan a médicos de muchas especialidades^{1,2}.

Las tres porfirias más frecuentes difieren mucho entre sí y se tratan de forma muy distinta. La mayor parte de ellas son hereditarias³.

Tradicionalmente las porfirias se dividen en eritropoyética y hepática, según donde se produzca el exceso de metabolitos intermediarios: en la médula ósea o en el hígado.^{1,4} Algunas porfirias tienen características eritroides y hepáticas. Las porfirias que tienen síntomas neurovisceral también se denominan porfirias agudas.¹⁻³

Presentamos a una enferma que asistimos con manifestaciones clínicas de porfiria aguda intermitente, posteriores al uso de metoclopramida.

Presentación del paciente:

Paciente de 29 años de edad, femenina, blanca, asmática desde la infancia, para lo cual sólo lleva tratamiento con salbutamol spray. Dos meses antes de su ingreso consultó a un facultativo por epigastralgia y vómitos, cuadro interpretado como giardiasis, para lo que se administró tratamiento con un ciclo de metronidazol oral y, posteriormente, con metoclopramida en tabletas durante varios días.

Ingresa el 26-6-00 en el servicio de cirugía general por la persistencia del dolor en epigastrio, que irradiaba a hipogastrio y no cedía al tratamiento con analgésicos y antiespasmódicos,

acompañado de náuseas y vómitos escasos. En el tratamiento hospitalario se le indicó hidratación parenteral, dimenhidrinato y cimetidina.

Al día siguiente de su ingreso comienza con un cuadro de desorientación y excitación psicomotriz. Examinada por psiquiatría, se sugiere investigar la presencia de enfermedad orgánica, por lo que es interconsultada con Medicina Interna. El examen neurológico es normal, sin signos focales. Se realiza punción lumbar y se obtiene líquido cefalorraquídeo como "agua de melón"; se plantea una hemorragia subaracnoidea a forma psicótica o la posibilidad de una reacción medicamentosa a la metoclopramida, y es trasladada a la Unidad de Cuidados Intermedios donde mantiene cuadro de desorientación y excitación, con rigidez nuchal acentuada. Es valorada por el especialista en Neurología, quien plantea también una hemorragia subaracnoidea, sin descartar la posibilidad de un tumor frontal, temporal derecho o ambos. Se le practica una tomografía axial computadorizada, que fue normal.

La paciente comienza a presentar orinas oscuras que se interpretan como hematóricas. Refiere en los días sucesivos astenia marcada, una debilidad muscular progresiva de las cuatro extremidades, gran hipotonía, arreflexia osteotendinosa (cuadriparesia fláccida proximal) y dificultad para la deglución. Entonces, se plantea la posibilidad de un síndrome de Guillain Barré. Se le realiza evolutivamente una nueva punción lumbar, y se obtiene líquido claro y transparente. Se le practican pruebas neuropsicológicas y se sugiere investigar una tumoración con predominio frontotemporal.

Se discute el caso en reunión de especialistas, y dado que la paciente continúa con empeoramiento de las manifestaciones neuropsiquiátricas, orinas oscuras y dolor abdominal, con los antecedentes de uso prolongado de metoclopramida previo a su ingreso, se plantea la posibilidad de una porfiria aguda intermitente y se indican nuevos exámenes complementarios para su confirmación. Retrospectivamente se recoge el dato de que las manifestaciones psiquiátricas y el dolor abdominal se hacían más evidentes cuando las orinas eran más oscuras, y mejoraba el cuadro sintomático cuando la orina aclaraba.

Se realizaron los siguientes estudios del laboratorio, cuyos resultados fueron positivos:

Dosificación de ácido delta-aminolevulínico (ALA) en orina 21,23 mg/l (cifras normales 0-7mg/l).

Dosificación de sodio en dos ocasiones: 1ra = 134, 2da.= 138.

Coproporfirina en orina: XXX.

Comentarios

La porfiria intermitente aguda es un trastorno autosómico dominante que se origina en una deficiencia aproximada de 50 % de la desaminasa de porfobilinógeno (PBG). Esta enzima es deficiente en todos los individuos que heredan el gen mutante y permanece constante con el paso del tiempo. La mayoría de los sujetos con esta carencia permanecen asintomáticos^{1,2}.

La activación de la enfermedad se relaciona con factores externos, como fármacos, dieta y hormonas esteroideas que pueden desencadenar los síntomas de la enfermedad.

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.³

Dentro de las distintas formas de presentación de la porfiria aguda intermitente, el dolor abdominal y las manifestaciones psiquiátricas fueron las que inicialmente presentó nuestra paciente. El dolor abdominal es el síntoma más frecuente y generalmente es continuo y mal localizado, aunque puede ser de tipo cólicos. Se describe también la aparición de íleo paralítico, distensión abdominal y diarreas.¹

Las crisis se pueden desencadenar por la ingestión de fármacos, como la metoclopramida, y en nuestra paciente este medicamento fue indicado por los síntomas digestivos que presentaba.

Muchas veces estos pacientes se catalogan como histéricos por el cuadro neuropsiquiátrico abigarrado que presentan².

En este caso llamó la atención el color oscuro de las orinas, el cambio de la tonalidad con la exposición a la luz, y que las manifestaciones psiquiátricas y el dolor abdominal se hacían más intensos cuando las orinas eran más oscuras, y mejoraba el cuadro sintomático cuando éstas

se aclaraban. Además, los antecedentes de uso prolongado de metoclopramida y la cuadriparesia flácida con predominio proximal, permitieron sospechar y luego confirmar el diagnóstico de porfiria aguda intermitente.

Esta enfermedad puede ser incapacitante, pero rara vez mortal.

Nuestra paciente fue trasladada, a petición de sus familiares, al Hospital "Hermanos Ameijeiras", donde se ratificó el diagnóstico realizado. Lamentablemente evolucionó de manera tórpida y falleció allí un mes después.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Anderson KE. Porfirias. En: Bennett JC, Plum F. Cecil. Tratado de Medicina Interna, 20ª ed. México: McGraw-Hill-Interamericana, 1996. p.1292-1300.
2. Desnick RJ. Porfirias. En: Fauci AS, Braunwald E, Isselbacher KJ, Wilson JD, Martin JB, Kasper DI, et al. Harrison. Principios de Medicina Interna, 14ª ed. Madrid: Mc Graw-Hill; 1998. p. 2448-2455.
3. Enríquez De Salamanca R. Porfirias. En: Rozman C. Medicina Interna. 13ª ed. Madrid: Hancourt Brace; 1995. p.1875-1885.
4. Murphy GF, Mihm MC. La piel. En: Cotran RS, Kumar V, Collins T. Robbins. Patología Estructural y Funcional, 6ª ed. Madrid: Mc Graw-Hill- Interamericana; 2000. p.1250-1251.