

PORFIRIA Y URGENCIAS

UNIDAD DE ENFERMEDADES
DE BAJA PREVALENCIA
MEDICINA INTERNA

CLASIFICACIÓN DE LAS PORFIRIAS

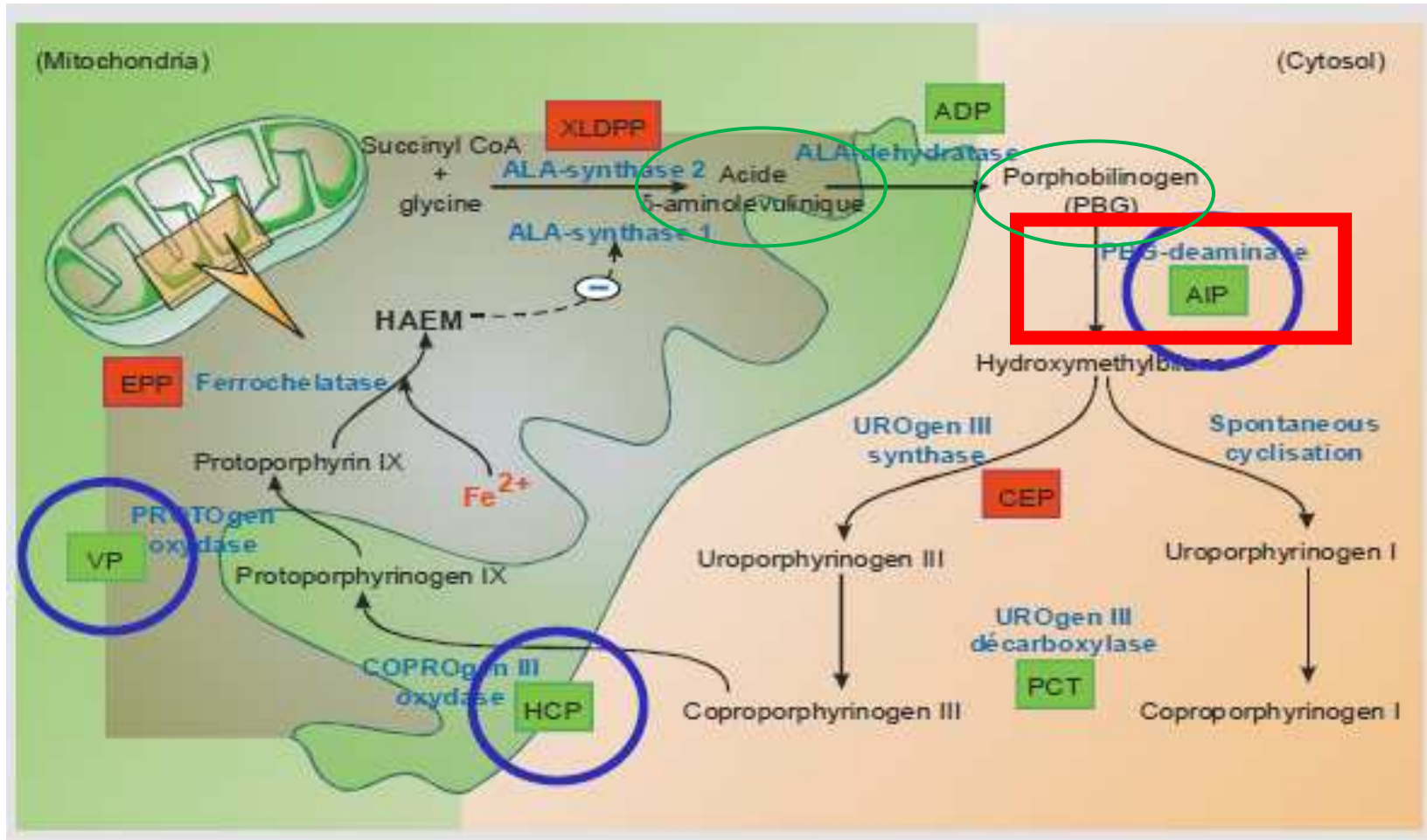
PORFIRIAS AGUDAS

- PAI
- CPH
- PV

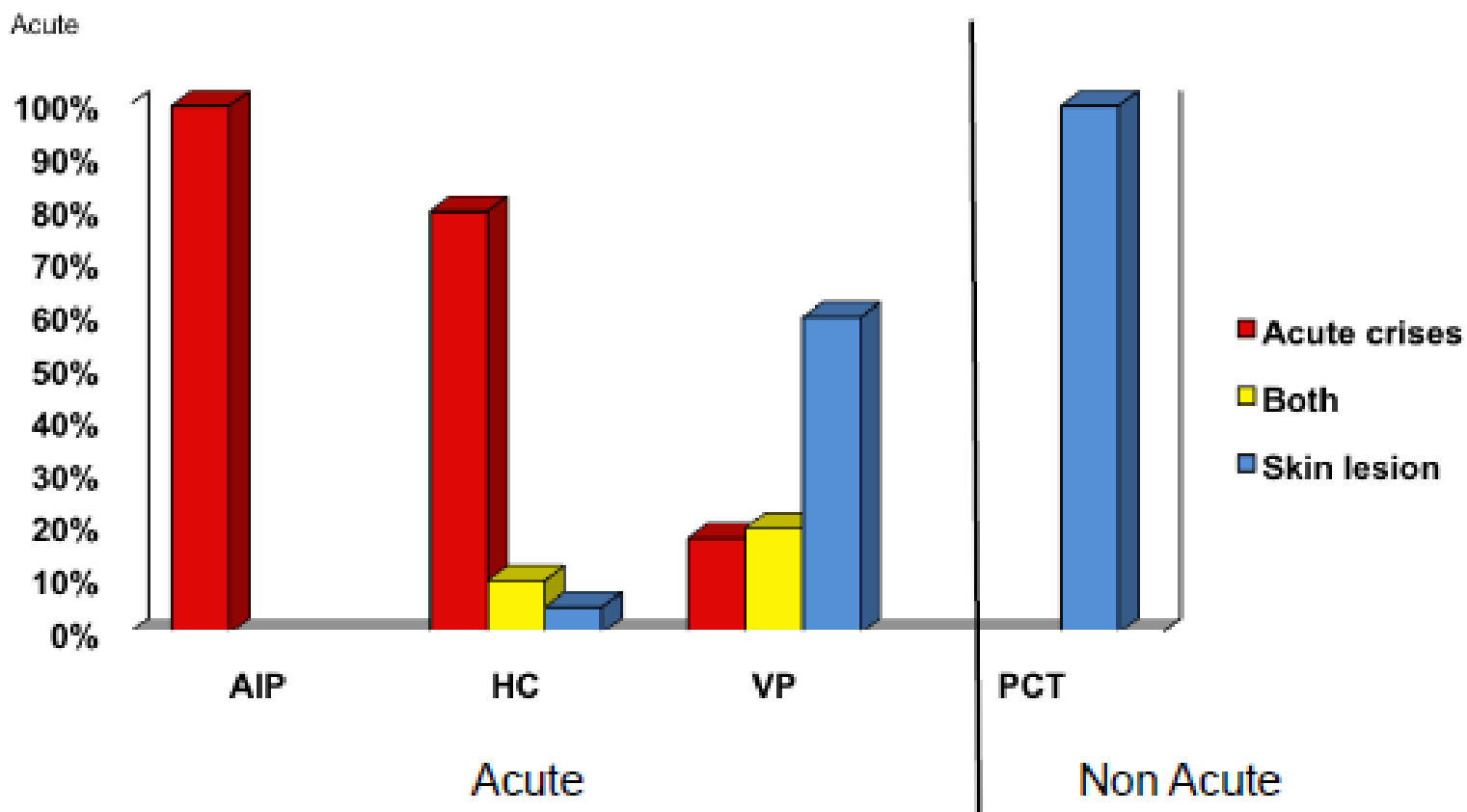
PORFIRIAS CUTÁNEAS:

- PPE (de inicio en la infancia)
- PEC
- PCT

ETIOLOGÍA



FORMA DE PRESENTACIÓN DE LAS PORFIRIAS AGUDAS



MANIFESTACIONES CLÍNICAS PAI

SÍNTOMAS ABDOMINALES: Dolor abdominal (85-95%).

SÍNTOMAS URINARIOS.

NEUROPATÍA PERIFÉRICA

AFECTACIÓN DEL SNC

- AUTONÓMICAS
- NEUROPSIQUIÁTRICAS
- HIPONATREMIA (SIADH)

MOTIVO DE CONSULTA



MUJER.
34 AÑOS



DOLOR
ABDOMINAL



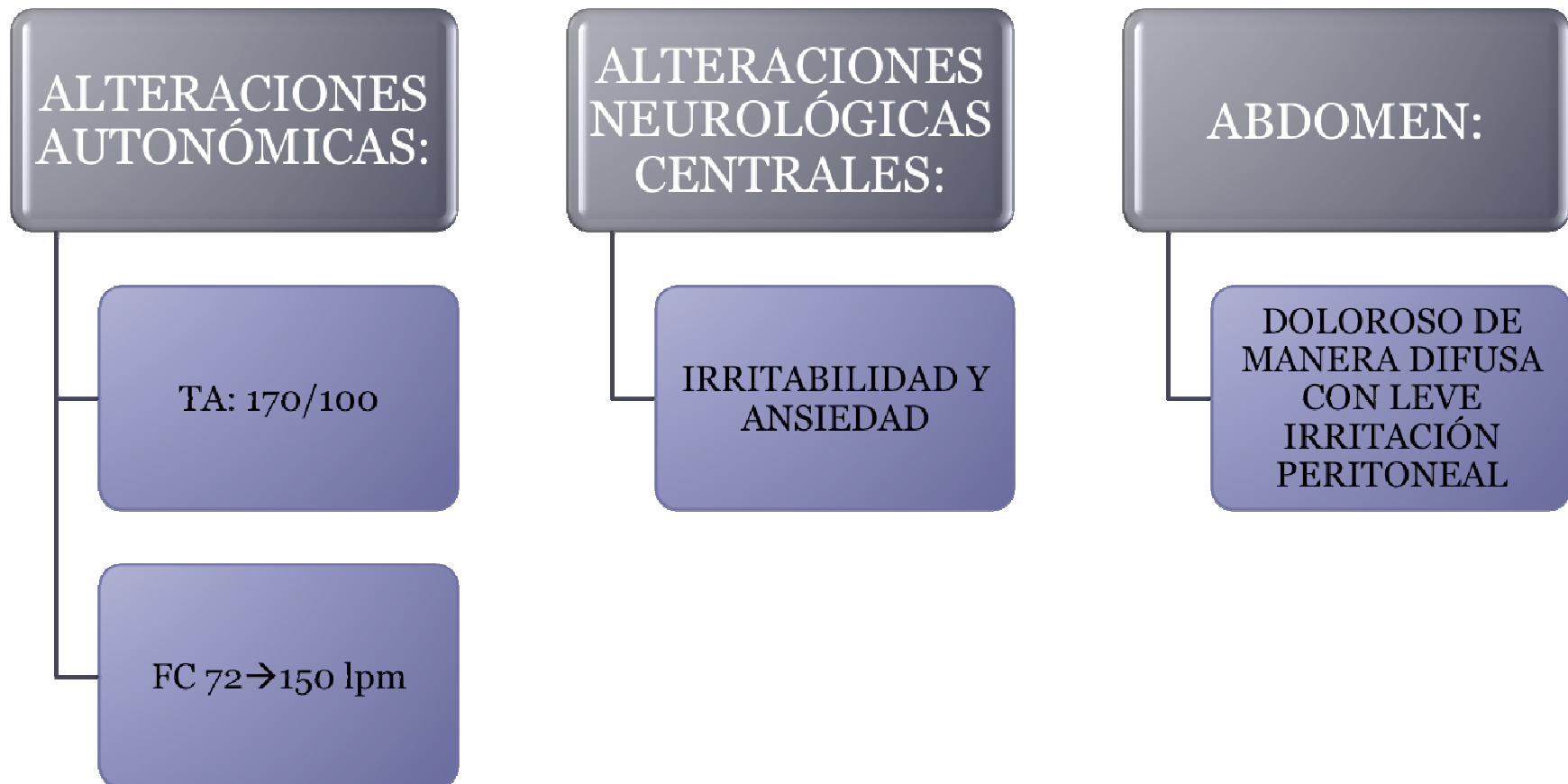
SÍNTOMAS
DIGESTIVOS.



SÍNTOMAS
URINARIOS.



EXPLORACIÓN FÍSICA



EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS

ANALITICA SANGUÍNEA:

Na 123, PCR 13,5 sin
leucocitosis.

UROCULTIVO: >100.000
UFC E. FAECALIS

ECO ABDOMINAL: Lesión
ovárica de aspecto quístico.
Lesión focal hipoecoica en
segmento VII hepático. No
signos de actividad de EII.

TC ABDOMINAL: No otra
patología



COLONOSCOPIA

**E. DE CROHN CON
SIGNOS DE
ACTIVIDAD**



Inicio de tto con:

- Mesalazina y Esteroides
- Ceftriaxona y Metronidazol
- Analgesia: Paracetamol y Nolotil

EVOLUCIÓN

ASTENIA

EMPEORAMIENTO DE CLÍNICA AUTONÓMICA:

- HIPERTENSIÓN DIASTÓLICA
- TAQUICARDIA

CUADRO NEUROLÓGICO PROGRESIVO:

- DISESTESIAS ZONA PERINEAL Y dEBILIDAD EN MMII
- EVOLUCIONA A TETRAPARESIA de predominio proximal en MMSS.
- NUEVO EMG: Neuropatía axonal difusa proximal-distal con predominio de afectación motora.

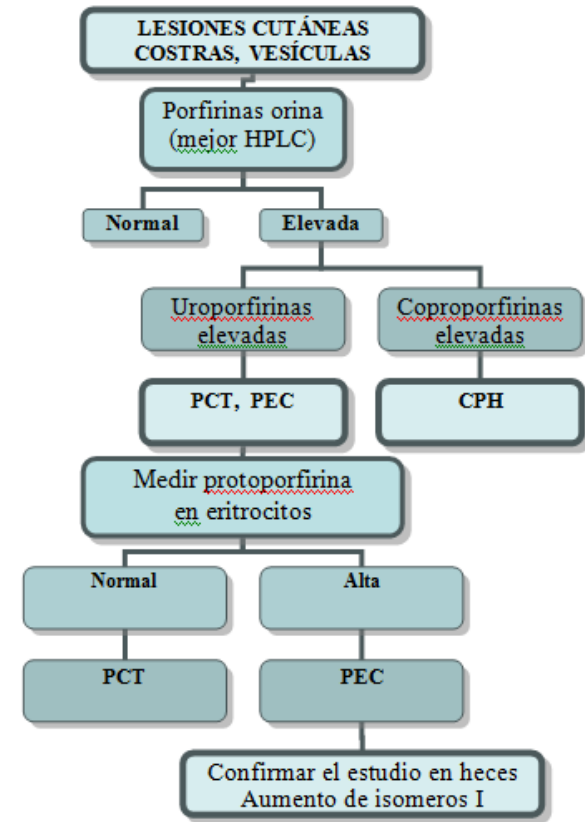
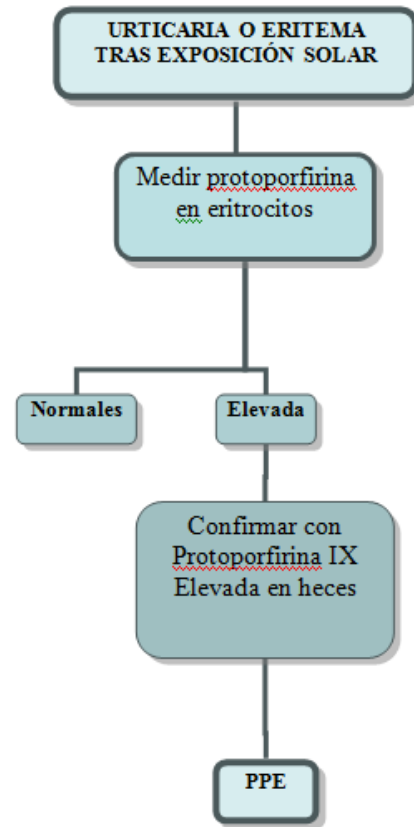
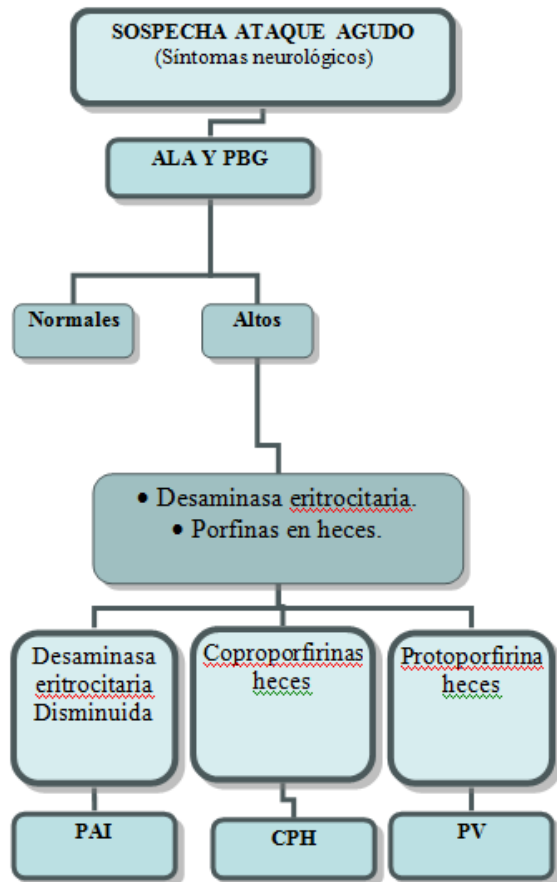
ORINAS OSCURAS



?

- Dolor abdominal sin causa estructural
- PNP de predominio proximal en MMSS
- Disautonomía
- Ansiedad y agitación
- Hiponatremia
- Orinas oscuras

SOSPECHA DE PORFIRIA AGUDA



ORINA DE 24H	MCG/24H	MCG/24h
COPROPORFIRINAS	215	0-60
UROPORFIRINAS	34480	0-22
PENTACARBOXIL PORF.	158	0-3
HEXACARBOXIL PORF.	102	0-4
HEPTACARBOXIL PORF.	264	0-9
PORFOBILINÓGENO	7.5 mg	0-2 mg
ÁCIDO AMINOLEVULÍNICO	172 mg	0-5mg
HECES	MCG/G	MCG/G
COPROPORFIRINA	1.3	0-5
UROPORFIRINAS	1.8	0-1.2
PROTOPORFIRINAS	2.8	0-8
HEPTACARBOXIL PORF.	<0.5	0-0.5

ESTUDIO ENZIMÁTICO Y GENÉTICO

ACTIVIDAD DE LA PBG DEAMINASA ERITROCIT. 66% EN FEBRERO Y 75% EN JUNIO (VN>66%).

SE CONFIRMA MUTACIÓN 669-698 EN EL GEN QUE CODIFICA LA SÍNTESIS DE LA ENZIMA.

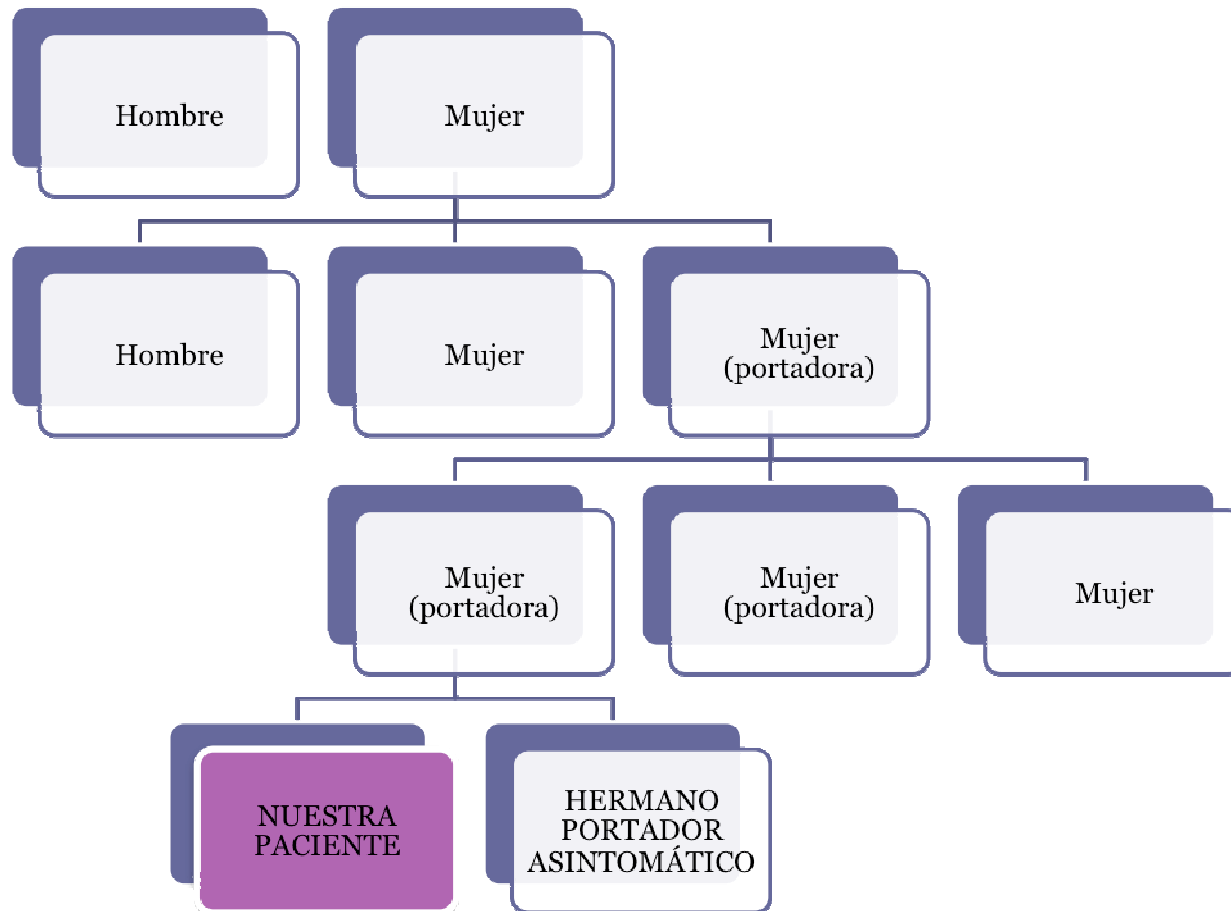
ESTUDIO FAMILIAR:

PADRE: NO PRESENTA MUTACIÓN.

MADRE: MUTACIÓN 669-698 DEL 30 CON ACTIVIDAD PBG DEAMINASA 52%

HERMANO: MUTACIÓN 669-698 DEL 30 CON ACTIVIDAD PBG DEAMINASA 48%

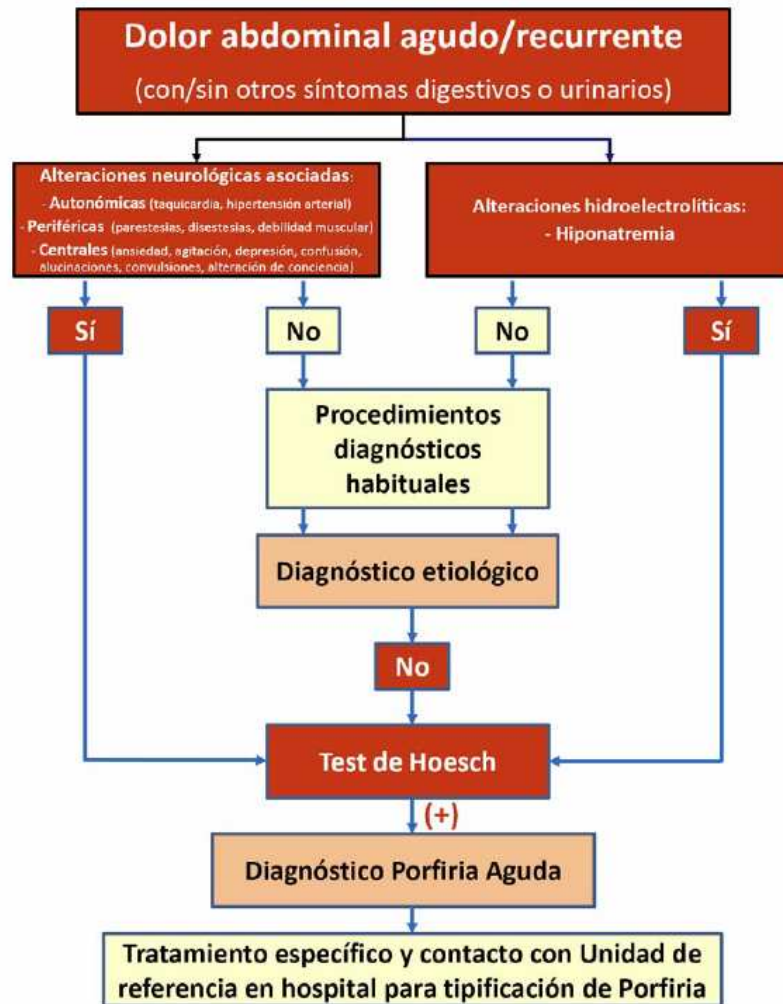
ÁRBOL GENEALÓGICO



Diagnostico rápido en urgencias

- Test de Hoersch: 1-2 gotas de reactivo de Erlich con muestra de orina. Positivo coloración rosa instantanea.
 - Su negatividad descarta crisis porfirica
 - En pacientes con eiminacion cronica de PBG alta no ayuda para decición terapútica salvo si negativo.

DIAGNÓSTICO



Detección de ALA, PBG y porfirinas totales en una muestra de orina de 24h.

Estudio enzimático

Estudio genético

TRATAMIENTO

1. SINTOMÁTICO

2. SOBRECARGA DE CARBOHIDRATOS (disminuye la excreción de precursores de porfirinas).

3. HEMATINA INTRAVENOSA

4. Trasplante hepático

■ Confirmar el diagnóstico:

- Búsqueda en el servicio de urgencias de una elevación en la orina de los precursores, el ácido delta aminolevulínico ALA y el porfobilinógeno, (en esta etapa, los niveles de las porfirinas urinarias resultan inútiles). Si los precursores son normales, no se trata de una crisis de porfiria aguda y hay que buscar otra etiología. Si los precursores son muy elevados, se trata con certeza de una crisis aguda de porfiria. Si no, hay que enviar una muestra de orina por correo expreso al centro de referencia (dirección más abajo). **El diagnóstico de crisis aguda de porfiria impone la hospitalización del paciente con urgencia.**

■ Evaluar la gravedad:

- Intensidad del síndrome doloroso abdominal
- Complicaciones neurológicas (a buscar inicialmente y a volver a evaluar cada dos días)
- Complicaciones hidroelectrolíticas (ionograma en busca de una hiponatremia tipo SIADH)

■ Explorar de urgencia:

- Eliminar los factores desencadenantes: alcohol, estrógenos, medicamentos porfirinogénicos (listados en www.porphyrria-europe.com [↗] y www.drugs-porphyrria.org [↗]), régimen hipocalórico, desnutrición, síndrome inflamatorio, infección intercurrente, shocks emocionales, antecedentes familiares que evoquen una crisis de porfiria, etc.



Interacciones medicamentosas

- Las crisis agudas a veces son desencadenadas por alcohol y determinados medicamentos.
- Listado de medicamentos contraindicados:
 - www.porphyria-europe.com
 - www.drugs-porphyria.org



[Home](#) | [About](#) | [Epnets](#) | [Help](#)

Drug Database for Acute Porphyria

Information in this database applies only to gene carriers of one of the acute forms of porphyria: Acute intermittent porphyria (AIP), Variegate porphyria (VP), Hereditary coproporphyria (HCP), or ALA dehydratase deficiency porphyria.

Drugs as precipitating factors in acute porphyria

Drugs are one of the most important precipitating factors of attacks in the acute porphyrias. An acute attack is a serious medical condition, which is potentially fatal. Thus it is essential to identify those drugs that may provoke an acute attack, and avoid prescribing them, except where no safer alternative exists and the indication outweighs the risks.

Drug classification

In the database, drugs are classified into five categories with regard to their potential ability to precipitate symptoms, i.e. according to their porphyrinogenicity. The rationale and evidence for each classification is available in the database (drug porphyrinogenicity monographs).

Patient-specific evaluation of the susceptibility to drug-induced attacks

Carriers vary in their susceptibility to drug-induced acute attacks. It is possible to estimate the vulnerability of a porphyria gene carrier to drugs, based on age, gender, and previous and current disease activity. Each individual is classified in one of five different risk groups depending on these criteria. The database combines clinical data with the porphyrinogenicity classification of the drug and gives advice for a particular patient concerning the use of the drug. If there is an indication for the prescription of a potentially dangerous drug, advice concerning preventive measures and clinical/biochemical follow-up are also given.

Choice of drug for the porphyric patient

This database can be used in two alternative modes. Please select either:

FÁRMACOS QUE DESENCADENAN ATAQUES DE PAI

- <http://www.porphyria-europe.com/>



Epnet European Porphyria Network

Disclaimer | Links | News |  

Search GO

 For patients and families  For healthcare professionals  Drugs and porphyria  About EPNET

Drugs and porphyria > Selecting a drug > Unsafe  Print

> DRUGS ON THE UNSAFE LIST

Drugs that should be avoided in the acute porphyrias

Here is a list of drugs that are regarded as UNSAFE in the acute porphyrias.

 If your first choice drug is on the unsafe list [click here](#) to find a safe alternative

 If your first choice drug is not on the unsafe list [click here](#) to proceed

<< Back to the menu

Aminoglutethimide	Barbiturates
Carbamazepine	Chloramphenicol
Clemastine	Clonidine
Co-trimoxazole	Danazol
Dapsone	Dihydralazine
Dimenhydrinate	Dipyron
Ergot derivatives	Erythromycin
Etamsylate	Ethosuximide
Etomidate	Griseofulvin
Ketoconazole systemic	Meprobamate
Mesuximide	Methyldopa
Methysergide	Nalidixic acid
Orphenadrine	Oxcarbazepine
Oxtriphyll	Phenylbutazone
Phenytoin	Primidone
Progestogens	Pyrazinamide
<i>more about oral contraception and HRT</i>	
Pyrazolone	
Tolbutamide	Sulphonamides

Medidas terapéuticas inmediatas

- Tratamiento sintomático
 - Buscar y eliminar causa desencadenante
 - Eliminar el dolor: morfínico o derivado.
 - Eliminar ansiedad: clorpromacina 50-100 mg
 - Eliminar vomitos: Ondansetron 1mg/8h
 - Aporte glucidico 200-400 mg/24 h
- Tratamiento etiopatogénico
 - Hemoarginato 3-4 mg/kg /24 h 4 dias

Reservar para crisis confirmadas o clínica severa (ALA*10 PBG *50)

CONCLUSIONES

CAUSA INFRECUENTE DE DOLOR ABDOMINAL

- INFRADIAGNOSTICADA en los servicios de URG por bajo índice de sospecha.

LA MAYORÍA DE LAS CRISIS DE PORFIRIA AGUDA SE DEBEN A PAI (otras dos causas son CPH y PV).

DIAGNÓSTICO FACILITADO POR PRUEBAS RÁPIDAS DE DETECCIÓN DE PBG EN ORINA (HOESCH).

IMPORTANCIA DE TRATAMIENTO PRECOZ CON HEMATINA.

MEDIDAS PREVENTIVAS

- Evitar el ayuno
- Tratamiento precoz de infecciones /enfermedades intercurrentes
- Evitar fármacos desencadenantes.

IMPORTANCIA DE CONTROLES PERIÓDICOS PARA DETECCIÓN PRECOZ DE:

- Fallo renal
- Ca. hepatocelular



- Enferme-
dades raras**
- Medica-
mentos
huérfanos**
- Centros
expertos**
- Tests
diagnósticos**
- Proyectos y
ensayos**
- Asociaciones
de pacientes**
- Profesionales
e
Instituciones**
- Otra
información**

[Página principal](#) » [Enferme- dades raras](#) » [Búsqueda](#)

Seleccionar idioma

Imprimir

Con la tecnología de [Google Traductor de Google](#)

BÚSQUEDA SIMPLE

Porfiria aguda intermi*

(*) Campo obligatorio

- Enfermedad
- Gen / símbolo
- OMIM
- CIE-10
- Número de Orphanet

→ OK

OTRAS OPCIONES DE BÚSQUEDA

> [Lista alfabética](#)

:: Porfiria aguda intermitente

Número de Orphanet	: ORPHA79276	CIE-10	: E80.2
Sinónimos	: -	OMIM	: 176000 [↗]
Prevalencia	: 1-5 / 10 000	UMLS	: C0162565
Herencia	: Autosómico dominante	MeSH	: D017118
Edad de inicio o aparición	: Adolescencia / Edad adulta	MedDRA	: -
		SNOMED CT	: 234422006