

Porfiria aguda intermitente simulando un síndrome de Guillain-Barré

Acute intermittent porphyria mimicking Guillain-Barré syndrome

Enrique Otoya-Durand¹, Marco Palomino¹,
Richard Bracho², Mildred Diaz³

Otoya-Durand E, Palomino M, Bracho R, Díaz M. Porfiria aguda intermitente simulando un síndrome de Guillain-Barré. Rev Soc Peru Med Interna. 2023;36(4): 209 - 212. <https://doi.org/10.36393/spmi.v36i4.791>

RESUMEN

Mujer de 24 años de edad que ingresó por un cuadro convulsivo e hiponatremia severa asociado a episodios de taquicardia e hipertensión arterial sostenida. Durante su hospitalización presentó debilidad muscular y alteración de la sensibilidad de miembros superiores, progresando a todas las extremidades con signos de denervación aguda por electromiografía. Con sospecha de un síndrome de Guillain-Barré, se inició terapia con inmunoglobulina endovenosa. Un historial de episodios previos con dolor abdominal recurrente, asociado al cuadro actual de hipertensión arterial, taquicardia y convulsiones nos llevó a plantear como diagnóstico diferencial a la porfiria aguda intermitente. Los valores elevados de ácido delta amino levulinico en sangre y porfobilinogeno en orina confirmaron el diagnóstico. La paciente cursó con insuficiencia respiratoria aguda requiriendo ventilación mecánica asistida en la unidad de cuidados intensivos. Recibió hemina endovenosa tardíamente por falta de disponibilidad en el país. Salió de alta con traqueostomía y cuadriparesia severa secuelar.

Palabras clave: Porfiria intermitente aguda. Cuadriparesia. Síndrome de Guillain-Barré. DeCS-BIREME)

ABSTRACT

A 24-year-old woman was admitted with seizures and severe hyponatremia associated with episodes of tachycardia and sustained arterial hypertension. During her hospitalization she presented muscle weakness and altered sensibility of upper limbs, progressing to all extremities with signs of acute denervation by electromyography. With suspicion of Guillain-Barré syndrome, therapy with intravenous immunoglobulin was started. A history of previous episodes with recurrent abdominal pain, associated with the current picture of hypertension, tachycardia and seizures led us to consider acute intermittent porphyria as a differential diagnosis. The elevated values of delta amino levulinic acid in blood and porphobilinogen in urine confirmed the diagnosis. The patient presented with acute respiratory failure requiring assisted mechanical ventilation in the intensive care unit. She received intravenous hemin late due to lack of availability in the country. She was discharged with tracheostomy and severe sequelae quadriplegia.

Keywords: Acute intermittent porphyria. Quadriplegia. Guillain-Barré syndrome. (MeSH-NLM)

- 1 Médico internista. Servicio de Medicina Interna, Hospital María Auxiliadora, Lima, Perú. ORCID: 000-0003-3307-0251
- 2 Residente de medicina interna. Facultad de Medicina, Universidad Nacional Federico Villarreal. Servicio de Medicina Interna Hospital María Auxiliadora, Lima, Perú.
- 3 Residente de endocrinología. Facultad de Medicina, Universidad nacional Mayor de san Marcos. Servicio de Medicina Interna, Hospital María Auxiliadora, Lima, Perú.

INTRODUCCIÓN

Porfiria, palabra proviene del griego *porphyrus* que significa morado o púrpura debido a la sobreproducción de compuestos llamados porfirinas.¹ El término "porfiria aguda" fue utilizado por primera vez por el internista sueco Jan Waldenström, describiendo las crisis neurológicas episódicas.

La porfiria comprende un conjunto de enfermedades



metabólicas, siendo la porfiria aguda intermitente (PAI) la más común. Se caracterizan por la deficiencia de enzimas encargadas de la biosíntesis del grupo heme, lo que produce aumento y acumulación tóxica de los precursores, afectando diversos sistemas.²

Las porfirias agudas son enfermedades que comúnmente son mal diagnosticadas, debido a que el ataque porfírico puede imitar muchas otras condiciones médicas y neuropsiquiátricas. El diagnosticarla tardíamente y, por lo tanto, postergar su tratamiento adecuado, o instauración de tratamientos inadecuados, puede tener resultados fatales.³

Un ataque de polineuropatía porfírica se caracteriza por el desarrollo súbito de cólicos abdominales, vómito, estreñimiento, fiebre, taquicardia, hipertensión o hipotensión y leucocitosis. En el punto más alto de los síntomas se puede observar un hallazgo, característico de cambio de color de la orina hacia un tono violáceo ante la exposición a la luz. Las crisis de dolor abdominal pueden presentarse con alteraciones neurológicas como convulsiones o compromisos de pares craneanos bulbares. Posterior a las crisis recurrentes de dolor abdominal aparecen signos de polineuropatía con parálisis flácida de rápido desarrollo en extremidades superiores e inferiores. Debido a las diversas complicaciones ya descritas, la mortalidad en caso de polineuropatía en la porfiria es alta.⁴ El objetivo del presente reporte de caso fue dar a conocer el caso de una paciente quien presentó hallazgos que simulaban un cuadro de Guillain Barré y resultó ser un caso de porfiria.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 24 años de edad, sin antecedentes de importancia, ingresó a nuestra institución por presentar episodios convulsivos tónico clónicos generalizados.

A su ingreso, se hallaba despierta, lúcida, orientada en tiempo espacio y persona, sin déficit motor y/o sensitivo y sin otras alteraciones significativas al examen; sin embargo, se evidenció hipertensión y taquicardia persistente.

La tomografía cerebral y entre los exámenes auxiliares de apoyo al diagnóstico se tuvo un hemograma con en 6 570 leucocitos/mm³, hemoglobina 14,2 g/dl, plaquetas 236 000/mm³, fibrinogeno 452 mg/dl, creatinina 1,07 mg/dl, urea 30 mg/dl, proteínas totales 7,4 g/dl, albumina 4,4 g/dl. Sodio 110 mEq/l. VIH Elisa: (-), VDRL (-), HBsAg (-), VHC (-), RT-LAMP (-).

Durante su estancia hospitalaria inició debilidad muscular y alteración de la sensibilidad bilateral de miembros superiores, iniciando proximalmente y progresando en forma descendente llegando a afectar todas las extremidades. Asimismo, cursó con disfunción vesical requiriendo la colocación de catéter urinario.

Se realizó estudio de electromiografía reportando polineuropatía axonal severa con signos de denervación aguda en probable relación a síndrome de Guillain Barré, por lo que se decidió iniciar inmunoglobulina endovenosa; sin embargo, rápidamente se agregó dificultad respiratoria aguda requiriendo ventilación mecánica en la Unidad de

Cuidados Intensivos (UCI).

Se amplió la anamnesis con los familiares quienes reportaron que un mes previo al ingreso la paciente presentó episodios intermitentes de dolor abdominal de intensidad moderada a severa que requirieron sintomáticos parenterales, sin determinarse su etiología.

Ante el cuadro de compromiso neurológico central (convulsiones) y periférico (polineuropatía sensitivo - motora), hipertensión arterial de difícil control, taquicardia persistente e historia de dolor abdominal intermitente y recurrente, se planteó el diagnóstico de porfiria aguda intermitente. Se solicitó ácido delta amino levulínico y porfobilinógeno obteniéndose 75,35 mg/24h (VN 1,5-7,5 mg/24 h) y 2 315 mg/24h (VN 8-19 mg/24 h), respectivamente. Se confirmó el diagnóstico de porfiria y se inició hemina endovenosa aunque tardíamente.

Por respuesta clínica no favorable e intubación prolongada, fue necesario la colocación de traqueostomía. Después de dos y medio meses se dio el alta médica a la paciente con una cuadriparesia severa secular.

DISCUSION

La incidencia anual de la PAI en Europa se ha calculado entre 0,11 y 0,22 nuevos casos por cada millón de habitantes y su prevalencia es de 5 a 23 casos por cada millón de habitantes. La prevalencia es mayor en mujeres que en hombres con una relación de 4-5 a 1. Afecta generalmente a mujeres en la tercera década de la vida, aunque es rara su presentación previa a pubertad y después de menopausia.⁵

El caso que presentamos tuvo una evolución clínica ensombrecida por la similitud semiológica de la porfiria con otros tipos de patologías de mayor frecuencia, razón por la cual esta patología es conocida como “la gran imitadora”.⁶

El motivo de ingreso de la paciente a nuestra institución fue por una crisis convulsiva cuya etiología se atribuyó inicialmente a la hiponatremia severa (sodio sérico de 110 mEq/l), por lo que se indicó inicialmente solución hipertónica. Las convulsiones se presentan en el 30% de los casos de PAI, y entre las posibles hipótesis sobre su patogenia se sabe que la sobreproducción de algunos precursores de la porfirina, como el ácido aminolevulínico, están implicados en la disrupción de la barrera hematoencefálica. Esta sustancia también actúa como una neurotoxina directa y podría contribuir a la formación de radicales libres y a inhibir la bomba de sodio y potasio (Na-K-ATPasa), promoviendo así la liberación incontrolada de glutamato. No obstante, las convulsiones también podrían explicarse por las alteraciones hidroelectrolíticas (hiponatremia o hipomagnesemia) asociadas.^{7,8}

La hiponatremia se produce en el 80% de los casos de PAI y es severa/grave en el 40% de los casos. Se produce por la acumulación de porfirinas en las neuronas de los núcleos supraóptico y paraventricular del hipotálamo, generando un síndrome de secreción inadecuada de la hormona antidiurética, con la consecuente retención de agua y dilución del sodio. La hiponatremia es la manifestación paraclínica más común en la PAI.⁹

Durante su hospitalización se evidenció una taquicardia e hipertensión arterial sostenida e inexplicable, siendo atribuida posteriormente a cuadro de disautonomía secundaria a PAI, pudiendo presentarse con hipertensión arterial, hipotensión ortostática, taquicardia, inquietud, diaforesis, temblores, disfunción vesical y/o rectal. La taquicardia que presentó nuestra paciente se presenta en el 65 % a 85% de los casos de PAI pudiendo estar relacionada con el dolor abdominal y/o con la disautonomía en sí misma. La hipertensión arterial está presente en el 35 % a 55% de los casos.^{10,11}

El dolor abdominal fue el primer síntoma de la paciente previo al ingreso. Es muy frecuente, ocurre en el 85 % a 95% de los pacientes con PAI. Es probable que se deba a un desequilibrio en la inervación del intestino que genera áreas de espasmo y dilatación atribuidas a lesiones ganglionares.¹² El síntoma que condicionó el cambio en el planteamiento diagnóstico de nuestra paciente fue la presencia de la debilidad muscular, que progresó rápidamente a un cuadro de cuadriparesia, por lo que se solicitó estudio electromiográfico siendo reportado como polineuropatía axonal severa con signos de denervación aguda en probable relación a síndrome de Guillain Barré (SGB).^{13,14}

Las similitudes entre el SGB y la PAI incluyen la evolución aguda, la afectación sensitivo-motora, la presencia de disautonomía e incluso la presencia de hiponatremia. Múltiples reportes de caso han advertido sobre la importancia de hacer diagnóstico diferencial entre SGB y PAI, ya que puede hacerse un diagnóstico equivocado de SGB en pacientes que cursan con polineuropatía sensitivo-motora. Algunas características pueden ayudar a diferenciar estas patologías. El SGB afecta principalmente a hombres, mientras que la PAI es más frecuente en mujeres. El desencadenante en el SGB suele ser una infección y, en menor frecuencia, cirugía o vacunación. En PAI, el desencadenante se asocia a medicamentos o a la fase lútea. La distribución de la debilidad afecta primero las extremidades superiores y las zonas proximales en PAI. Por otro lado, el SGB se caracteriza por una progresión ascendente y de inicio distal. Los hallazgos neurofisiológicos típicos del SGB son de tipo desmielinizante, sin embargo existen variantes de lesión axonal que se asemejan al patrón de la PAI. La disociación albumino-citológica es un hallazgo clásico del SGB que no suele estar presente en PAI. Los síntomas disautonómicos se presentan después del inicio de la polineuropatía en el SGB y antes en la PAI.¹⁵⁻¹⁷

Lamentablemente, la paciente evolucionó con afección del aparato respiratorio requiriendo soporte respiratorio con ventilación mecánica en la UCI. Recibió hemina a las cuatro semanas de su ingreso hospitalario a una dosis 3-4 mg/kg disueltos en 100 ml de solución salina al 0,9% por vía intravenosa central, en dosis única al día con infusión en 30 minutos con protección a la luz solar.¹⁸⁻²⁰

La paciente requirió colocación de traqueostomía, logró salir del ventilador mecánico, mejoró la frecuencia cardíaca, presión arterial y parámetros de laboratorio; sin embargo,

quedó con secuela de cuadriparesia severa, siendo dada de alta

Las dificultades en la obtención de la hematina y el tratamiento específico para las porfirias debe servir de alerta a los servicios de salud, pues, aunque la porfiria aguda es rara en el mundo, muchas veces no se diagnostica por el bajo índice de sospecha y por el desconocimiento de esta enfermedad por parte del personal médico. A ello se suman todas las complicaciones inherentes a la patología de base y a las generadas por una estancia prolongada en unidades de cuidado intensivo y de hospitalización, lo que incrementa la morbimortalidad y, por supuesto, los costos al sistema de salud.

En conclusión, el caso documenta el debut de una porfiria aguda intermitente con características clínicas clásicas que no se reconocieron con rapidez durante su atención médica, por lo florido y variado del cuadro clínico, incluso simulando un síndrome de Guillain-Barré, lo que llevó a un mayor deterioro clínico y complicaciones inherentes a estancia prolongada en una UCI. Nuestro caso refleja además la gravedad de los brotes de PAI y sus secuelas, ya que, a pesar de haber iniciado el tratamiento específico con un hematina, se había instaurando una polineuropatía motora de grado muy severo que determinó la morbilidad y discapacidad del paciente.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Torregrossa L, Ayala JC, Cervera S, Villa CA. La porfiria aguda intermitente y el cirujano: un reto diagnóstico. *Revista colombiana*. 2011; 26: 131-137.
2. Mejía J, Jaramillo G, Gómez L, Jaramillo M, Caballero D. Porfirias Agudas: Manifestaciones inespecíficas y manejo terapéutico específico. *Repert Med*. 2020; 29: 19-31
3. Gasquez I, Lujan K, Chordá J, Touzon C. La porfiria intermitente aguda, un reto diagnóstico. *Gastrohep*. 2010; 33(06).
4. Servicio Andaluz de Salud. Guía asistencial de porfiria. Junta de Andalucía, Sevilla 2021
5. Bohórquez J, Sáenz J, Abuabara E, Restom-Arrieta J, Uparella-Gulfo I, Restom-Tinoco J. Porfiria Intermitente Aguda: una patología a sospechar. *Archivos de medicina*. 2020; XVI: 2-9
6. Castellanos J. Abordaje diagnóstico de la porfiria aguda en adultos en el servicio de urgencias. *Instituto Mexicano del Seguro Social*. 2010
7. Fugate J, Rabinstein A. Posterior reversible encephalopathy syndrome: Clinical and radiological manifestations, pathophysiology and outstanding questions. *Lancet Neurol*. 2015; XIV: 914-925
8. Puy H, Gouya L, Deybach J. Porphyrias. *Lancet*. 2010; 375: 924-937
9. Cárdenas J, Guerrero C. Acute intermittent porphyria: General aspects with focus on pain. *Curr Med Res Opin*. 2018; XXXIV: 1309-1315.
10. Lozano A, Tovar O, Ortiz C. Porfiria aguda: reporte de caso y revisión de tema. *Rev Fac Med*. 2008; 16 (1):106-114
11. Santamaria M, Arruebo M. Porfiria aguda intermitente. *Archivos de medicina interna*. 2020; 16: 2-9
12. Nieto M, Millán S, Correa A, Galvis M, Correa V. Dolor abdominal y parálisis flácida, una aproximación a las porfirias: Serie de casos y revisión de la literatura. *Revista de Gastroenterología Peruana*. 2021; 41: 265-270.
13. González-Hernández O, et al. Trastornos psiquiátricos como debut de porfiria aguda intermitente en un paciente sin historia familiar. *Rev Ciencias Médicas*. 2022; 26(6)
14. Pagoaga A, Interiano V, Chirinos A, Meza X. Manifestaciones neuropsiquiátricas de la porfiria intermitente aguda: A propósito de un caso. *Rev Hondureña*. 2014; 8 (10)



15. Erazo-Narvaez AF, Erazo MS, Zamora-Bastidas TO. Porfiria aguda intermitente como desencadenante del síndrome de Guillain Barré. *Rev Fac Med.* 2019; 67(2):349-355
16. Belgin M, Ayhan K, Rabia G, Gozubatik C, Hafsa Hicret B. A case of Acute intermittent porphyria mimicking Guillain-Barre Syndrome. *Arch Neuropsychiatry.* 2019; 56:311-312
17. Schutte C, Van der Meyden C, Van Niekerk L, Kakaza M, et al. Neuropatía porfirica grave: importancia del cribado de porfiria en el síndrome de Guillain Barre. *Revista Alerta Clínica.* 2016; 106(1).
18. Parada Cabal A, et al. Porfiria aguda intermitente: a propósito de un caso. *Revista Colombiana de Hematología oncológica.* 2021; 8(2): 148-155
19. Bustos J, Vargas L, Quintero R. Porfiria intermitente aguda: reporte de caso. *Biomedica.* 2020;40:14-19
20. Montoya M, Barranco L, Herrera F. Porfiria Aguda. Dilema diagnóstico y manifestaciones neuroendocrinas. *Act Med Colomb.* 2017;42: 140-143

CORRESPONDENCIA:

Enrique Otoya-Durand
enrique.otoya.d@gmail.com

Fecha de recepción: 02-10-2023.

Fecha de aceptación: 26-10-2023

Financiamiento: por los autores.

Conflicto de interés: ninguno, según los autores.

Contribución de los autores: EO y MP manejaron al la paciente. RB y MD hicieron la búsqueda bibliográfica y redactaron el texto inicial. Todos los autores revisaron y aprobaron el texto final.