

Porfiria aguda intermitente complicada con pancreatitis aguda: Presentación de caso

Acute Intermittent Porphyria complicated by Acute Pancreatitis: Case Presentation

Marvin Jesús Villanueva Márquez¹, Vilma Alejandra Gómez¹, Carlos José Melgar¹, Ana Lilian Osorio²

¹Residente de Posgrado de Medicina Interna, Universidad Nacional Autónoma de Honduras en el Valle de Sula. Honduras.

²Medicina Interna, Hospital Nacional Dr. Mario Catarino Rivas. Honduras.

Abstract

25-year-old male patient, with a history of major depression and generalized anxiety, has been experiencing repeated episodes of abdominal pain over the last 10 years, presents with intense abdominal pain, elevated pancreatic enzymes, with no apparent cause in the initial assessment. He is studied for less common causes, resulting in a diagnosis of acute intermittent porphyria.

Key words: Pancreatitis, depression, acute porphyria.

Resumen

Paciente hombre de 25 años, con antecedente de depresión mayor y ansiedad generalizada, episodios de dolor abdominal repetitivos en los últimos 10 años, se presenta con dolor abdominal intenso, enzimas pancreáticas elevadas, sin causa aparente en el abordaje inicial. Se estudia por causas menos comunes diagnosticándose porfiria intermitente aguda.

Palabras clave: Pancreatitis, depresión, porfiria aguda.

Introducción

La pancreatitis aguda es una enfermedad inflamatoria del páncreas cuya etiología es diversa. Dentro de las causas comunes se encuentra litiasis (40%), consumo de alcohol (30%) e hipertrigliceridemia. Sin embargo, en pacientes sin causa identificable se tienen que buscar otras enfermedades hereditarias, farmacológicas o idiopáticas[1]. La porfiria intermitente aguda es una enfermedad no común, autosómica dominante, caracterizada por actividad reducida de la enzima porfobilinógeno desaminasa. Se sospecha clínicamente del

diagnostico cuando se asocian episodios agudos de dolor abdominal y trastornos neuropsiquiátricos. El tratamiento incluye manejo sintomático durante las crisis con heme intravenoso, dieta hipercalórica y trasplante hepático[2].

Presentación de caso

Paciente hombre de 25 años, conocido por ansiedad generalizada, depresión mayor y estreñimiento, quien se presenta a la emergencia con historia de dolor abdominal de dos días

Conflictos de intereses: Los autores de este estudio no tienen conflictos de intereses.

Recibido: 28 de enero de 2025; Aceptado: 17 de abril de 2025

Copyright © 2025 Sociedad Chilena de Gastroenterología
<https://doi.org/10.46613/gastrolat2025001-07>

Correspondencia a:
 Vilma Alejandra Gómez
 vagomez@unah.hn

ISSN 0716-8594 versión en línea

Esta obra está bajo
 licencia internacional
 Creative Commons



de evolución, localizado en epigastrio, de intensidad 6 de 10 en la escala análoga del dolor, tipo transfixiante, con irradiación a flancos y región lumbar bilateral, atenuado parcialmente con clonixinato de lisina, exacerbado con la ingesta de alimentos y acompañado de náuseas y estreñimiento. Refiere que ha tenido múltiples cuadros de dolor abdominal, desde los 15 años, teniendo aproximadamente 3 episodios al año, en este último año la frecuencia ha aumentado y ha tenido 6 episodios, de las mismas características antes mencionadas. Al examen físico, había dolor a palpación profunda en epigastrio. Los exámenes laboratoriales evidenciaron aumento de las enzimas pancreáticas: amilasa (3,768 U/L) y la lipasa (1,619 U/L), gases arteriales con pH 7.395, pCO₂ 32,9 mmHg, pO₂ 88,8 mmHg, HCO₃ 19,7 mmol/L. Los marcadores colestásicos e inflamatorios se encuentran dentro de parámetros normales.

Se realizó un ultrasonido abdominal a su ingreso, donde reportaba un páncreas de tamaño, forma y ecogenicidad normal. No se observó dilatación de la vía biliar, colelitiasis y sin presencia de colecciones peripancreáticas. No había hipertrigliceridemia o hipercalcemia, serología para virus de la hepatitis A, B y citomegalovirus se encontró negativa. Fue manejado como una pancreatitis leve de etiología a determinar con líquidos intravenosos y analgésicos opiáceos. Debido a la recurrencia del dolor y los antecedentes del paciente, se envió muestra para uroporfogilinogeno cualitativa, estando esta positiva (+++++) y también ácido delta aminolevulinico positivo en 2,3 mg/g creat (< 1,8 mg/g creat). Se consigna el diagnóstico de Porfiria Aguda Intermitente y se egresa sin complicaciones.

Discusión

La porfiria aguda intermitente es una enfermedad rara autosómica dominante caracterizada por una deficiencia de hidroximetilbilano sintasa, que causa una actividad reducida de la enzima porfobilinógeno desaminasa[3]. Las porfirias son trastornos de la síntesis del hemo. Cada tipo de porfiria implica un defecto, ya sea heredado o adquirido, en una vía enzimática. Cuando el defecto es fisiológicamente significativo, da como resultado una sobreproducción de precursores de la vía que preceden al paso defectuoso que ingresan a la circulación y se excretan en la orina o la bilis.

Las enfermedades se han agrupado en porfirias hepáticas agudas y porfirias fotocutáneas. Las porfirias agudas se deben a la sobreproducción hepática de los precursores de la porfirina, el ácido delta aminolevulinico y el porfobilinógeno, y los síntomas se deben a una lesión principalmente del sistema nervioso. La porfiria cutánea se debe a una sobreproducción de porfirinas fotosensibilizantes por parte del hígado o de la médula ósea, según el tipo de porfiria[4]. Es más común en mujeres y generalmente se presenta al final de la adolescencia o al principio de los 30 años.

La AIP sintomática tiene una prevalencia de 5,4 por millón

Valores de laboratorios	Al ingreso	Valor normal
Lipasa U/L	1.619	≤ 38
Amilasa U/L	3.768	0 - 125
Proteína C reactiva mg/L	96	0 - 6
Procalcitonina ng/ml	0,24	0 - 2
Colesterol total mg/dL	113,8	0 - 200
Fosfatasa alcalina U/L	120	40 - 129
Triglicéridos mg/dL	105,5	0 - 150
Glucosa mg/dL	97	74 - 106
Creatinina mg/dL	0,73	0,5 - 1,3
Albumina g/dL	3,7	3,4 - 5,0
AST u/L	14	15 - 37
ALT u/L	26	12 - 78
Bilirrubinas totales mg/dL	1,2	0,2 - 1,0
Bilirrubina directa mg/dL	0,2	0 - 0,2
Bilirrubina indirecta mg/dL	1,0	0 - 0,8
Sodio mEq/L	139	136 - 145
Potasio mEq/L	3,7	3,4 - 5,1
Calcio mEq/L	8,8	8,6 - 10
Cloro mEq/L	102	98 - 107
Ácido deltaaminolevulinico urinario	2.3	> 1,8
Porfobilinógeno urinario cualitativo	Positive +++++	
IgM CMV	Negative	
IgG CMV	Positive	
Serología Virus de Hepatitis B	Negative	
Serología Virus de Hepatitis C	Negative	

en Europa[5]. El dolor abdominal se presenta en casi todos los ataques. El dolor es intenso y poco localizado y también puede sentirse en la espalda, las piernas y el pecho. Otras características clínicas comunes incluyen náuseas, vómitos, estreñimiento, hipertensión, taquicardia, síntomas psiquiátricos, convulsiones, que pueden estar asociadas con hiponatremia, neuropatía motora periférica, la neuropatía sensorial es menos común, encefalopatía, hiponatremia y orina de color naranja oscuro o rojo.

Es esencial identificar cualquier factor desencadenante e intentar eliminarlo[6]. Un ataque agudo puede ser potencialmente mortal si no se trata con prontitud. En general, el tratamiento de un ataque agudo implica tratamientos de apoyo y específicos. Los ataques leves pueden resolverse con un tratamiento de apoyo, pero se necesita una observación cuidadosa ya que los ataques pueden progresar de leves a graves

muy rápidamente. Una dieta alta en carbohidratos puede ser útil si los pacientes toleran la ingesta oral; sin embargo, la dextrosa intravenosa en soluciones acuosas puede precipitar o agravar la hiponatremia y debe evitarse. El hemo arginato (hemin) sigue siendo el tratamiento de elección para todos los ataques graves de porfiria. El hemo arginato actúa reduciendo la síntesis de δ -ALA, pero en pacientes con episodios recurrentes que causan discapacidad significativa y requieren ciclos repetidos de hemo arginato, puede estar indicado el givosiran[7,8].

Las complicaciones a largo plazo incluyen hipertensión, insuficiencia renal y cáncer hepático primario. Los portadores de la mutación HMBS, tanto sintomáticos como asintomáticos, tienen un riesgo muy elevado de cáncer hepático primario en comparación con la población general y se les recomienda una vigilancia hepática anual o bianual, como una ecografía hepática, después de los 50 años[9].

El compromiso pancreático en la porfiria aguda intermitente es bastante infrecuente y el mecanismo fisiopatológico sigue sin estar claro. Las enfermedades pancreáticas descritas asociadas con la porfiria incluyen pancreatitis aguda, pancreatitis crónica, pancreatitis crónica con cistadenocarcinoma y macroamilasemia transitoria[8]. Se ha sugerido que la contracción espástica del esfínter de Oddi, puede deberse a una neuropatía autonómica o neurotoxicidad porfírica, debido a niveles excesivos de precursores de porfirina, deficiencia de hemo en el tejido nervioso y agotamiento de sustratos esenciales o cofactores que surgen del defecto de la vía biosintética del hemo. Otro estudio indicó que un ataque porfírico agudo es precipitado por una pancreatitis previa, por ejemplo, por una ingesta calórica reducida. Los pacientes que tienen pancreatitis aguda con manifestaciones neuropsiquiátricas y disfunción autonómica deben someterse a pruebas de porfiria[10,11].

Referencias

1. Alter D, Koch D. A Review of Acute Pancreatitis. *JAMA*. 2021; 325(23).
2. Mosquera-Gonzalez L, Sonthalia S. StatPearls. [Online], Treasure Island; 2024. Disponible en: <https://ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK547665/#>.
3. Gonzalez-Mosquera LF, Sonthalia S. Acute Intermittent Porphyria. *StatPearls*. 2023.
4. D. Montgomery Bissell MD, KEAMD, aHLBMD. Porphyria. *New England Journal of Medicine*. 2017; 377(9).
5. Balwani M WBAKea. Acute hepatic porphyrias: recommendations for evaluation and long-term management. *Hepatology*. 2017; p. 1314–1322.
6. Laurent Gouya PVMBDMBDCRUSJDPRKJGLRJDJCDHLBCPea. EXPLORE: A Prospective, Multinational, Natural History Study of Patients with Acute Hepatic Porphyria with Recurrent Attacks. *Hepatology*. 2019.
7. Eliane Sardh MD,PD,PHMD,PD,MBMD,PSMD,PD,DRFRCP,DM BMD,RDMD,PD. Phase 1 Trial of an RNA Interference Therapy for Acute Intermittent Porphyria. *New England Journal of Medicine*. 2019; 380(6).
8. Helene J. Bustad JPKMVVFSSCSAKAAM. Acute intermittent porphyria: an overview of therapy developments and future perspectives focusing on stabilisation of HMBS and proteostasis regulators. *International Journal of Molecular Sciences*. 2021.
9. Baravelli CM, Sandberg S, Aarsand AK, Nilsen RM, Tollånes MC. Acute hepatic porphyria and cancer risk: A nationwide cohort study. *J. Intern. Med*. 2017; p. 229–240.
10. Feng-Chih Shen CHHCRHCCL. Acute Intermittent Porphyria Presenting as Acute Pancreatitis. *Acta neurologica Taiwanica*. 2008.
11. Abdulla MC. Acute Intermittent Porphyria and Posterior Reversible Encephalopathy Syndrome. *Annals of Indian Academy of Neurology*. 2020.
12. Kota SK, Krishna SVS, Lakhtakia S, Modi KD. Metabolic pancreatitis: Etiopathogenesis and management. *Indian Journal of Endocrinology and Metabolism*. 2013; p. 799-805.