



Repertorio de Medicina y Cirugía

www.elsevier.es/repertorio



Reporte de caso

Neuropatía periférica como forma de presentación inicial en ataque agudo de porfiria. Reporte de caso clínico

Sergio Latorre^{a,*}, Jorge Castro^a y Fernando Mendoza^b

^a Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud, Bogotá D. C., Colombia

^b Servicio Medicina Interna, Hospital de San José, Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud, Bogotá D. C., Colombia

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 1 de marzo de 2017

Aceptado el 9 de marzo de 2017

On-line el xxx

Palabras clave:

Neuropatía periférica

Porfiria

Porfiria intermitente aguda

Keywords:

Peripheral neuropathy

Porphyria

Acute intermittent porphyria

R E S U M E N

Las porfirias constituyen un grupo de ocho enfermedades de baja prevalencia, causadas por defectos enzimáticos en la vía metabólica de la síntesis del grupo hem. Una de sus formas es la porfiria intermitente aguda; afecta a 1,5/100.000 personas año y se presenta con dolor abdominal, taquicardia, parestesias, constipación y vómito. La neuropatía porfírica es en esencia motora, simétrica y suele ser proximal. Se presenta el caso de una paciente de sexo femenino con neuropatía periférica, dolor abdominal y elevación de las transaminasas, en quien se documentó porfiria intermitente aguda. Después de instaurado el manejo, los síntomas se resolvieron.

© 2017 Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud-FUCS. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Peripheral neuropathy as initial symptom in porphyria attacks: A case report

A B S T R A C T

Porphyrias are a group of eight low prevalence disorders of heme metabolism, each characterized by a defect in an enzyme required for the synthesis of heme. Acute intermittent porphyria, affecting 1.5 per 100.000 people per year manifesting with abdominal pain, tachycardia, paresthesia, constipation and vomiting, is one type of porphyria. Porphyric neuropathy is fundamentally motor, symmetrical and often has a proximal predilection. A case is presented in a female patient in whom acute intermittent porphyria was documented. Her symptoms included peripheral neuropathy, abdominal pain and elevation of transaminases. Her symptoms resolved after receiving treatment.

© 2017 Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud-FUCS. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: silatorre@fucsalud.edu.co (S. Latorre).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.reper.2017.03.003>

0121-7372/© 2017 Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud-FUCS. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Introducción

Las porfirias comprenden un grupo de ocho enfermedades que tienen como fundamento fisiopatológico defectos enzimáticos en la vía metabólica de la síntesis del grupo hem. Cada tipo de porfiria es el resultado de la acumulación de precursores metabólicos, responsables de los síntomas que presentan los pacientes¹. Son entidades poco frecuentes pero se deben tener como diagnóstico diferencial en pacientes con neuropatía periférica. A continuación se hace referencia a un caso de ataque agudo de porfiria cuya presentación inicial fue con neuropatía periférica, dolor abdominal, hiponatremia y elevación de transaminasas.

Presentación del caso

Mujer de 27 años edad, natural del Cauca, residente en Bogotá, desempleada. Consultó por cuadro de 13 días de evolución de dolor progresivo, localizado en grupos musculares de la región posterior de ambas piernas, de leve intensidad, asociado con parestesias, temblor y disminución de la fuerza, que dificultaba la marcha y se caía con facilidad. Refiere también disminución de la fuerza en extremidades superiores, todo asociado con picos febriles no cuantificados, astenia, adinamia y dolor abdominal generalizado tipo cólico, intermitente. A la revisión por sistemas relata alteración del patrón de sueño por dolor, tos productiva de 4 días de evolución, orina colúrica intermitente. Como antecedentes personales refirió alergia a dipirona y butil bromuro de hioscina.

Al ingreso se encontraba en regulares condiciones generales, alerta, orientada en tres esferas mentales, deshidratada, escleras con tinte icterico. Signos vitales con tensión arterial de 140/90 mmHg, frecuencia cardíaca 128 latidos por minuto y 18 respiraciones por minuto, temperatura de 36,5 °C. El examen neurológico mostró fuerza en extremidades superiores: distal 4+/5, proximal 5/5; extremidad inferior derecha 4/5, izquierda 4+/5. Reflejos miotendinosos: miembros superiores hiporreflexia, inferiores arreflexia, con marcha miopática. No presentaba alteraciones de los pares craneales, de la sensibilidad superficial o profunda, ni de la coordinación. Se toman paraclínicos (tabla 1) en donde es llamativa la leucocitosis con neutrofilia, la hiponatremia, que en el contexto del paciente es euvolémica e hipoosmolar (osmolaridad calculada: 270 mOsm/l) y la alteración de las transaminasas con un patrón hepatocelular. Fosfatasa alcalina, glucemia, bilirrubinas y pruebas de coagulación normales. Todo el perfil infeccioso es negativo. Se realizó punción lumbar (tabla 2) la cual no orientó hacia ningún factor etiológico.

Durante la hospitalización la paciente continuó sintomática, con persistencia de dolor abdominal localizado en epigastrio, sin signos de irritación peritoneal. Se decidió realizar electromiografía y velocidad de neuroconducción en miembros superiores e inferiores, las cuales fueron normales. La resonancia nuclear magnética no reveló hallazgos de mielopatía. La ecografía abdominopélvica reportó esteatosis hepática.

Ante ausencia de polineuropatía en la electromiografía, la resonancia nuclear magnética negativa para mielopatía y

Tabla 1 – Paraclínicos

Hemograma	Leucocitos 18.200 Neutrófilos 78% Linfocitos 13% Hemoglobina 13,1 Plaquetas 318.000
Función renal	Creatinina 0,9 mg/dl Nitrógeno ureico 23 Sodio 129 mEq/l Potasio 4,4 mEq/l Cloro 8,5 mEq/l Calcio 8,5 mEq/l
Electrolitos	Proteína C reactiva < 0,5 mg/dl VSG 20 AST 199 ALT 409 GGT 35 Fosfatasa alcalina 92
Función hepática	PT 11.5 PTT 27,6 Bilirrubina total 0,7 mg/dl Bilirrubina directa 0,5 mg/dl Albúmina 3 g/l
Creatinquinasa Uroanálisis	51 Sin alteraciones HBsAg negativo VHC negativo
Infeccioso	Hepatitis A IgM negativo VIH negativo IgM leptospira Serología negativa
Glucemia	84 mg/dl

teniendo en cuenta la presencia de dolor abdominal sin hallazgos clínicos ni ecográficos que sugieran alguna etiología, la hiponatremia euvolémica y la orina colúrica, se plantea como diagnóstico un ataque agudo de porfiria. Se realizó exposición solar de la orina con cambio en su coloración. Se toma ácido delta aminolevulínico en orina el cual fue de 33,57 mg/24 h (valor normal 1,5-7,5 mg/24 h) y porfobilinógeno en orina positivo según descripción cualitativa. Se inició manejo con infusión de dextrosa y a los 2 días se administró hemina (3 mg/kg/día) con clara mejoría sintomática tras 4 días de tratamiento, observando normalización de las transaminasas y los electrolitos. Ante la evolución clínica satisfactoria se decide dar de alta (fig. 1).

Tabla 2 – Punción lumbar

Color	Transparente
Coágulo	No se observa
Xantomcromía	Negativa
Leucocitos	1 × mm ³
Hematíes frescos	100
Glucosa	80
Proteínas	25 mg/dl
Serología	No reactiva
Gram	Negativo
Tinta china	Negativo
Índice de glucosa	0,51

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8695983>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8695983>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)