

Porfiria aguda intermitente en gestante.

Hospital clínico universitario Virgen de la Arrixaca .

Castaño Ruiz, I; Moreno Sánchez, C; Lorca Alfaro, S; Marín Pérez, A; Ibarra Vilar, P; Araico Rodríguez, I; Blanco Carnero, J.E; Nieto Díaz, A.



INTRODUCCIÓN

La Porfiria Aguda Intermitente (PAI) es un síndrome secundario a alteraciones congénitas del metabolismo de las porfirinas. Debido a un déficit enzimático, aumentan los precursores ácido aminolevulínico (ALA) y porfobilinógeno (PBG) del grupo hemo. Su prevalencia es mayor en mujeres y especialmente en la Vega Alta de Murcia. Es importante conocer su perfil ante una gestante con dolor abdominal agudo de causa no filiada y con exámenes generales normales.

DESCRIPCIÓN DEL CASO CLÍNICO

Se trata de una gestante de 36 años, natural de Cieza (Murcia) de 18+3 semanas de gestación, que acude a urgencias con sangrado menor que regla y dolor abdominal agudo, de tipo cólico, junto con vómitos y crisis de ansiedad. Constantes: TA 150/89mmHg y FC 115 lpm. Apirética

Como antecedentes personales: intolerancia a la amoxicilina. Refería cuadros muy floridos de dolores abdominales anteriores. No cirugías previas. Antecedentes ginecológicos: G2P1. Exploración ginecológica: con el espéculo se evidenció polo de bolsa amniótica asomando por orificio cervical externo. Se realizó una ecografía abdominal, con actividad cardíaca fetal positiva, líquido amniótico normal y placenta posterior normoinserta.

Se solicitó analítica completa, que resultó normal y examen de orina cualitativa: hemoglobinuria ++++ (color rojo vinoso). Figura 1

Ante la marcada clínica, el descarte de complicaciones obstétricas, las características analíticas y el color característico urinario, se sospechó de crisis de porfiria aguda, por lo que se decidió ingreso con manejo del dolor con derivados opioides, y evitando en todo lo posible fármacos prohibidos en la porfiria como la metoclopramida (primperan) que empeoren el cuadro.



La imagen representa el color rojo vinoso de la paciente

A las 18 horas del ingreso, se produjo una rotura espontánea de membranas. Comprobamos la viabilidad fetal, que resultó negativa. Ante estas condiciones, en una gestante sin sospecha de crisis de porfiria aguda, administraríamos misoprostol vaginal por el diagnóstico de Aborto tardío. (14-20 SG).

En nuestro caso, consultamos con M.Interna los medicamentos que están contraindicados en la Porfiria Aguda Intermitente. Entre ellos, el misoprostol debería evitarse por producir exacerbación de las crisis abdominales (es una prostaglandina tipo E1) por lo que se administró tratamiento con oxitocina intravenosa.

Finalmente, expulsó feto de 940 gr y placenta.

La paciente fue estudiada y controlada por medicina interna y genética, tomando muestra de ADN para confirmar nuestro diagnóstico de PAI, y asesorar sobre futuras gestaciones

DISCUSIÓN

La PAI es una alteración congénita del metabolismo de precursores del grupo hemo, por déficit de la enzima porfobilinógeno deaminasa (PBG), acumulándose porfobilinógeno y ALA en los tejidos. Tiene una prevalencia de 5/100.000, un 80% en mujeres, entre 18-45 años, debido a la participación de las hormonas femeninas en el desencadenamiento de las crisis. Ante la sospecha, debemos confirmar diagnóstico con un examen de orina para observar el aumento de PBG y ALA. Durante la gestación, hay que hacer un diagnóstico diferencial preciso, dado que esta enfermedad tiene contraindicados ciertos fármacos, principalmente aquellos de uso obstétrico como la metoclopramida, metildopa, misoprostol, etc.

Una publicación de últimos años (Wolff et al, Octubre 2011), demostró que la porfiria se exagera durante el embarazo y aumenta la tasa de hiperémesis y de abortos espontáneos si el diagnóstico ha sido durante el embarazo, sin embargo, no aumenta la tasa de bajo peso al nacer.

Bibliografía:

- Aggarwal N, Bagga R, Sawhney H et al (2002) Pregnancy with acute intermittent porphyria: a case report and review of literature. *J Obstet Gynaecol Res* 28(3):160-162
- Poblete-Gutiérrez P, Kunitz O, Wolff C, Frank J. Diagnosis and treatment of the acute porphyrias: an interdisciplinary challenge. *Skin Pharmacol Appl Skin Physiol* 2001; 14: 393-400.
- Badminton MN, Deybach JC (2006) Treatment of an acute attack of porphyria during pregnancy. *Eur J Neurol* 13(6):668-669
- Wolff C, Armas Merino R (2008) Porphyria and pregnancy. *Rev Med Chil* 136:151-156
- Sahu MT, Rajaram S, Saxena AK et al (2006) Medical termination of pregnancy in acute intermittent porphyria. *Gynecol Obstet Invest* 62(1):38-40.