

CASOS CLINICOS

Hiponatremia en la porfiria aguda intermitente. Un problema diagnóstico en urgencias

M. Salgueira, A. Monroy, C. Jarava, J. R. Molas, M. C. Páez, J. Amor y A. Palma
Servicio de Nefrología. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla.

RESUMEN

Se describen tres casos de porfiria aguda intermitente que ingresan en el hospital por urgencias con motivo de dolor abdominal. En los tres casos el diagnóstico inicial fue erróneo. La presencia de una hiponatremia, atribuida a un síndrome de secreción inadecuada de ADH, ayudó a hacer el diagnóstico certero. La hiponatremia en un caso de dolor abdominal sin peritonismo debe hacer pensar en una porfiria aguda intermitente.

Palabras clave: **Hiponatremia. Porfiria. Secreción inadecuada de ADH.**

HYPONATREMIA AND ACUTE INTERMITTENT PORPHYRIA: A DIAGNOSTIC PROBLEM IN THE EMERGENCY WARD

SUMMARY

Three patients with acute intermittent porphyria are described. They came to the hospital because of abdominal pain and dark-red urine. The initial diagnosis was renal colic. Hyponatremia, due to inappropriate secretion of ADH led to the diagnosis of acute intermittent porphyria.

The finding of hyponatremia in a patient with abdominal pain, without peritonitis, can be a clue in the diagnosis of a acute intermittent porphyria.

Key words: **Hyponatremia. Porphyria. Syndrome of inappropriate secretion of ADH.**

Recibido: 2-VII-96.
En versión definitiva: 17-IX-96.
Aceptado: 20-IX-96.

Correspondencia: Dra. Mercedes Salgueira.
Servicio de Nefrología.
Hospital Universitario Virgen Macarena.
41071 Sevilla

INTRODUCCION

El dolor abdominal es un síntoma frecuente en las urgencias hospitalarias y a veces presenta dificultades diagnósticas. En el contexto del cuadro clínico, la valoración de un trastorno electrolítico, con frecuencia realizada por el nefrólogo, puede orientar hacia el diagnóstico, como en los casos que aquí se presentan. Se trata de tres pacientes con porfiria aguda intermitente que acudieron a la urgencia hospitalaria con dolor abdominal y en los que la existencia de una hiponatremia ayudó a llegar al diagnóstico.

CASOS CLINICOS

Caso 1

Varón de 25 años de edad, sin antecedentes, que acude al hospital en tres ocasiones a lo largo de dos días por dolor en fosas renales e hipogastrio con vómitos y orinas subidas de color. La puñopercusión renal derecha es algo dolorosa, así como la palpación periumbilical. El abdomen es blando y sin signos de peritonismo. El diagnóstico inicial de urgencias fue de cólico nefrítico y se inició tratamiento con analgésicos y espasmolíticos. Ante la persistencia del cuadro clínico se realizan nuevos análisis y exploraciones con los siguientes resultados. Sangre: citología normal; BUN 15 mg/dl; creatinina 1 mg/dl; sodio 120 mEq/l; potasio 3,3 mEq/l; orina: sedimento inexpressivo. Ecografía y radiografía simple de abdomen: dilatación de asas intestinales. Durante su estancia en observación el paciente presenta confusión, desorientación y refiere debilidad en miembros inferiores. El sodio en orina es de 30 mEq/l, y el potasio 9 mEq/l. La observación directa de la orina permite ver que tiene un color rojo característico. La prueba de Hoesch es positiva, demostrando la existencia de porfobilinógeno en orina.

Caso 2

Mujer de 28 años de edad, con antecedente de una crisis de dolor abdominal a los 20 años que se

atribuyó a un quiste ovárico. Acude a urgencias porque, coincidiendo con la menstruación, presenta dolor de tipo cólico en hemiabdomen inferior, orinas oscuras, disuria y tenesmo. Sólo le encuentran una discreta leucocituria y es dada de alta con espasmolíticos y antibióticos. Cuatro días después reingresa con intenso dolor abdominal. El abdomen era blando y sin peritonismo. La presión arterial 160/100 mmHg, y el estudio radiográfico de abdomen mostraba ligera dilatación de asas intestinales. Los análisis mostraron los siguientes resultados: leucocitos, 13.000/mm³; BUN 16, y creatinina 1,2 mg/dl; Na 127, y K 3,6 mEq/l. Orina: sedimento 10 leucocitos y 5 hematíes/campo, Na 106 mEq/l. Consultado el nefrólogo se obtiene una nueva muestra de orina que es de color rojizo y en la que el test de Hoesch es positivo. La cuantificación de porfirinas en orina encuentra porfobilinógeno y ácido aminolevulínico elevados (41 y 22 mg/24 h, respectivamente).

Caso 3

Mujer de 32 años diagnosticada anteriormente, tras biopsia renal, de glomerulonefritis membranoproliferativa tipo II, con hipertensión y función renal normal. Acude a urgencias por dolor lumbar y en hemiabdomen derechos acompañado de vómitos. La exploración clínica fue inexpressiva y fue dada de alta con el diagnóstico de cólico nefrítico. Reingresa 48 horas después por persistencia del cuadro clínico. El abdomen era blando, no doloroso, y la presión arterial era 140/100. La enferma es remitida a Nefrología, donde persiste el cuadro clínico y en unas horas desarrolla dolor e impotencia funcional en miembros inferiores, acompañados de inquietud, confusión y trastornos del carácter. El laboratorio mostró: leucocitos 13.000/mm³; creatinina 0,6, y BUN 17 mg/dl; Na 123 y K 3,5 mEq/l. Orina: proteínas 1,2 g/l; microhematuria; Na 37 mEq/l; K 34 mEq/l. La orina tenía un color rojo característico. El test de Hoesch fue positivo y se encontraron cifras elevadas de porfobilinógeno y ácido aminolevulínico en orina.

DISCUSION

Los tres casos aquí referidos suscitan algunos co-

mentarios. Los pacientes acudieron a la urgencia hospitalaria con dolor abdominal como síntoma predominante. Las características del dolor, con irradiación a fosa renal en algún caso, las orinas oscuras (referidas por los pacientes) y la ausencia de peritonismo debieron inducir a los médicos de urgencia a un primer diagnóstico de cólico nefrítico. El hallazgo de una hiponatremia con un sodio urinario mayor de 20 mEq/l en pacientes con diuresis conservada y con escasa ingesta de sodio, debido a las náuseas y vómitos en las últimas 24-48 horas, hacía muy verosímil, en ausencia de otras causas, el diagnóstico de síndrome de secreción inadecuada de hormona antidiurética (ADH). Unido esto al resto de la sintomatología, la sospecha de porfiria aguda intermitente se confirmó en el laboratorio.

La hiponatremia, por secreción inadecuada de ADH, es un hecho conocido en las porfirias. Aunque prácticamente privativo de la porfiria aguda intermitente¹⁻⁴, se ha descrito algún caso en otras formas, como la porfiria aguda de Doss⁵.

La porfiria aguda intermitente es una de las llamadas porfirias hepáticas y obedece a una hipoadividad de la enzima uroporfirinógeno-I-sintetasa que interviene en el paso de porfobilinógeno a preuroporfirinógeno. A veces es de diagnóstico difícil, no siendo infrecuentes las laparotomías exploradoras que no encuentran ninguna patología intraabdominal^{6, 7}. El cuadro clínico se caracteriza por crisis de dolor abdominal frecuentemente acompañadas de síntomas neurológicos y psiquiátricos. La orina puede ser de color rojo/rojo oscuro durante la crisis aguda, por la eliminación urinaria de pigmentos, para recuperar posteriormente su color habitual. Las crisis suelen venir precedidas de la toma de algún medicamento, habitualmente barbitúricos, anticonvulsivantes, estrógenos u otros menos frecuentes. También la menstruación parece poder desencadenar la crisis, como ocurría en uno de nuestros pacientes. En los otros dos casos no se encontró ningún fármaco desencadenante.

La porfiria aguda intermitente se clasifica dentro de los trastornos neuropsiquiátricos que aumentan la producción hipotalámica de ADH, dando lugar a un síndrome de secreción inadecuada de esta hormona. En la búsqueda de algún factor estimulador, el ácido aminolevulínico y el porfobilinógeno, elevados en plasma por la inactividad enzimática, se han

mostrado, en experiencias en perros, incapaces de estimular la liberación o secreción de ADH, así como de tener alguna acción sobre la excreción renal de agua y sodio⁸.

El hallazgo de una hiponatremia y su estudio fue definitivo en el diagnóstico de estos pacientes. La automatización del laboratorio en nuestros hospitales y su aplicación rutinaria a los pacientes permite recoger datos, como el sodio sérico, que, en casos como los presentados, pueden ser de gran ayuda. Ante un dolor abdominal sin signos peritoníticos, una hiponatremia debe alertar al médico de la posibilidad de que se trate de una crisis de una porfiria aguda intermitente.

Finalmente, una de nuestras pacientes padecía una glomerulonefritis membranoproliferativa diagnosticada mediante biopsia renal. No tenemos conocimiento de que su asociación con porfiria aguda intermitente haya sido comunicada anteriormente y no creemos que exista relación entre las dos enfermedades, sino que ha sido el azar el que las ha hecho coincidir en la misma paciente.

Bibliografía

1. Stein JA, Curl FD, Valsamis M, Tschudy DP: Abnormal iron and water metabolism in acute intermittent porphyria with new morphologic findings. *Am J Med* 53: 784-789, 1972.
2. Lipschutz DE, Reiter JM: Acute intermittent porphyria with inappropriately elevated ADH secretion. *JAMA* 230: 716-717, 1974.
3. Geslin N, Emilie D, Wechsler B, Etienne S, Villeneuve A, Godeau P: Secretion inappropriée d'hormone antidiurétique révélatrice d'une porphyrie aiguë intermittente. *Rev Med Intern* 7: 42-45, 1986.
4. Bandrés-Sánchez MP, Pamo-Reyna OG: Porfiria intermitente aguda en el hospital Arzobispo Loayza, de Lima (1983-1994). Descripción de 14 casos. *Rev Gastroenterol Perú* 14: 209-214, 1994.
5. Muraoka A, Suehiro I, Fujii M, Murakami K: Delta-Aminolevulinic acid dehydratase deficiency porphyria (ADP) with syndrome of inappropriate secretion of antidiuretic hormone (SIADH) in a 69-year-old man. *Kobe J Med Sci* 41: 23-31, 1995.
6. García Puig J, López Jiménez M, Rodríguez Castro C, Ruíz Galiana J: Mujer de 27 años con dolor abdominal, vómitos, orinas oscuras e hiponatremia. *Rev Clin Esp* 195: 726-736, 1995.

7. Ben-Chetrit E, Putterman C: Still hazy after all these years. *N Engl J Med* 331: 934-938, 1994.
8. Unikowsky B, Levy M: Failure of delta-aminolaevulinic acid and porphobilinogen to alter renal salt and water excretion in the dog. *Can J Physiol Pharmacol* 61: 363-368, 1983.