



Porfiria Aguda como etiología infrecuente de PRES

Acute porphyria as a rare etiology of PRES

Porfiria aguda como etiología rara de PRES



Juan Ramón y Cajal Calvo¹, David López Negredo², Javier Raymunde Valhondo³, Laura Perez Abad⁴.

DATOS DE AUTORES

1. Hospital Clínico Lozano Blesa. Zaragoza. España. ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4256-8246>. E-mail de contacto: jramonycajalc@gmail.com
2. Hospital Clínico Lozano Blesa. Zaragoza. España. ORCID: <https://orcid.org/0009-0003-2172-6193>.
3. Hospital Clínico Lozano Blesa. Zaragoza. España. ORCID: <https://orcid.org/0009-0009-6926-4788>.
4. Hospital Clínico Lozano Blesa. Zaragoza. España. ORCID: <https://orcid.org/0009-0008-2976-0114>.

Recibido: 2024-04-19 **Aceptado:** 2024-06-22

 DOI: <http://dx.doi.org/10.31053/1853.0605.v81.n3.44767>



<https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/>

©Universidad Nacional de Córdoba



Porfiria Aguda como etiología infrecuente de PRES

CONCEPTOS CLAVE:

Qué se sabe sobre el tema.

La porfiria es una afección poco común pero potencialmente grave que se caracteriza por alteraciones metabólicas del grupo hemo. De carácter hereditario, algunas situaciones pueden desencadenar su manifestación, produciendo dolor abdominal, náuseas, vómitos y alteraciones del SNC.

Qué aporta este trabajo.

Se presenta el caso de una paciente con crisis convulsivas con el diagnóstico de PRES de etiología porfírica, una afección poco común que es precisa conocer. Este artículo aporta conocimientos centrados en los hallazgos radiológicos y subraya la importancia de considerar esta complicación en situaciones clínicas relevantes, especialmente en pacientes con factores de riesgo preexistentes y antecedentes hereditarios.

Divulgación

La porfiria es una afección poco común y en su mayoría hereditaria. Muchos factores ambientales diferentes o condiciones patológicas (como drogas, hormonas o infecciones) a menudo desempeñan un papel clave en el desencadenamiento de la afectación clínica (ataque porfídico agudo) que a menudo pueden imitar a muchas otras enfermedades agudas más comunes.



Porfiria Aguda como etiología infrecuente de PRES

Resumen

Palabras clave:

porfiria
intermitente aguda;
dolor abdominal;
síndrome de
leucoencefalopatía
posterior; imagen
por resonancia
magnética;
tomografía
computarizada
multidetector

Introducción: la porfiria, es una afección poco común en la que se encuentra alterado el metabolismo del grupo hemo. **Caso clínico:** joven de 29 años que acude a urgencias por dolor abdominal, vómitos y convulsiones. Para determinar la causa subyacente, se llevó a cabo una tomografía computarizada (TC) y resonancia magnética (RM) cerebral, que confirma la presencia de afectación a nivel parietooccipital. Las pruebas de laboratorio y de orina resultan positivas para porfiria, con mejoría y resolución del cuadro mediante tratamiento dirigido.

Discusión: Las porfirias son trastornos metabólicos poco comunes con herencia autonómica dominante que afectan a la biosíntesis del grupo hemo. En una minoría de los casos, un factor externo puede desencadenar una crisis produciendo sintomatología abdominal y neurológica. Los hallazgos en imagen en cuadros de porfiria aguda son característicos de PRES (síndrome de encefalopatía posterior reversible), con afectación córtico-subcortical. **Conclusión:** Aunque se trata de una etiología infrecuente en imagen característica de PRES, las crisis de porfiria aguda deben sospecharse en pacientes jóvenes con crisis convulsivas sin hipertensión y cuadro de dolor abdominal asociado.



Acute porphyria as a rare etiology of PRES

Abstract

Keywords:

porphyria acute
intermittent;
abdominal pain;
posterior
leukoencephalopathy
syndrome;
magnetic resonance
imaging;
multidetector
computed
tomography

Introduction: porphyria is a rare condition in which heme metabolism is altered.

Clinical case: 29-year-old young man who goes to the emergency room with abdominal pain, vomiting and seizures. To determine the underlying cause, a brain computed tomography (CT) and magnetic resonance imaging (MRI) were performed, confirming the presence of involvement at the parieto-occipital level. Laboratory and urine tests are positive for porphyria, with improvement and resolution of the condition through targeted treatment. **Discussion:** Porphyrias are rare metabolic disorders with dominant autonomic inheritance that affect heme biosynthesis. In a minority of cases, an external factor can trigger a crisis producing abdominal and neurological symptoms. Imaging findings in acute porphyria are characteristic of PRES (posterior reversible encephalopathy syndrome), with cortico-subcortical involvement. **Conclusion:** Although it is an uncommon etiology in typical PRES imaging, acute porphyria attacks should be suspected in young patients with seizure attacks without hypertension and associated abdominal pain.



Porfiria aguda como etiología rara de PRES

Resumo

Palavras-chave:

porfiria aguda
intermitente; dor
abdominal;
síndrome da
leucoencefalopatia
posterior;
imageamento por
ressonancia
magnética;
tomografia
computodarizada
multidetectores

Introdução: a porfiria é uma condição rara em que o metabolismo do heme está alterado. **Caso clínico:** Jovem de 29 anos que recorre ao pronto-socorro com dores abdominais, vômitos e convulsões. Para determinar a causa subjacente, foram realizadas tomografia computadorizada (TC) e ressonância magnética (RM) do cérebro, confirmando a presença de envolvimento no nível parieto-occipital. Os exames laboratoriais e de urina são positivos para porfiria, com melhora e resolução do quadro por meio de tratamento direcionado. **Discussão:** As porfirias são distúrbios metabólicos raros com herança autonômica dominante que afetam a biossíntese do heme. Numa minoria de casos, um factor externo pode desencadear uma crise que produz sintomas abdominais e neurológicos. Os achados de imagem na porfiria aguda são característicos da PRES (síndrome da encefalopatia posterior reversível), com envolvimento córtico-subcortical. **Conclusão:** Embora seja uma etiologia incomum na imagem típica da PRES, as crises agudas de porfiria devem ser suspeitadas em pacientes jovens com crises convulsivas sem hipertensão e dor abdominal associada.



Introducción

Las porfirias agudas son un grupo heterogéneo de trastornos metabólicos resultantes de un defecto catalítico variable de cuatro enzimas de las ocho implicadas en la vía de biosíntesis del grupo hemo. Son enfermedades raras y en su mayoría hereditarias, pero en algunas circunstancias, la alteración metabólica puede ser adquirida⁽¹⁾. Muchos

factores ambientales diferentes o condiciones patológicas (como drogas, restricción calórica, hormonas, infecciones o abuso de alcohol) a menudo desempeñan un papel clave en el desencadenamiento de la exacerbación clínica (ataque porfídico agudo) que a menudo pueden imitar a muchas otras enfermedades agudas más comunes.

Caso Clínico

Paciente mujer de 29 años con antecedente la semana previa de cuadro de fiebre, vómitos y dolor abdominal, diagnosticada de gripe B con TC abdominopélvica normal. Comienza con varias crisis epilépticas de repetición por lo que se realizan TC y RM craneales sin hallazgos relevantes. La paciente evoluciona de forma tórpida y entra en estatus epiléptico. Se realiza TC de cráneo (imágenes 1 y 2) 72 horas después de las pruebas de imagen anteriores, objetivándose múltiples lesiones confluentes corticales y en sustancia blanca

subcortical parietooccipital y frontoparietal bilateral. Se completa estudio mediante RM craneal (imágenes 3 y 4) donde además de la afectación de sustancia blanca descrita, existen múltiples focos milimétricos de realce leptomeníngeos y corticales bilaterales. No se evidencia afectación de ganglios de la base ni de troncoencéfalo, ni se visualizan focos de restricción a la difusión.

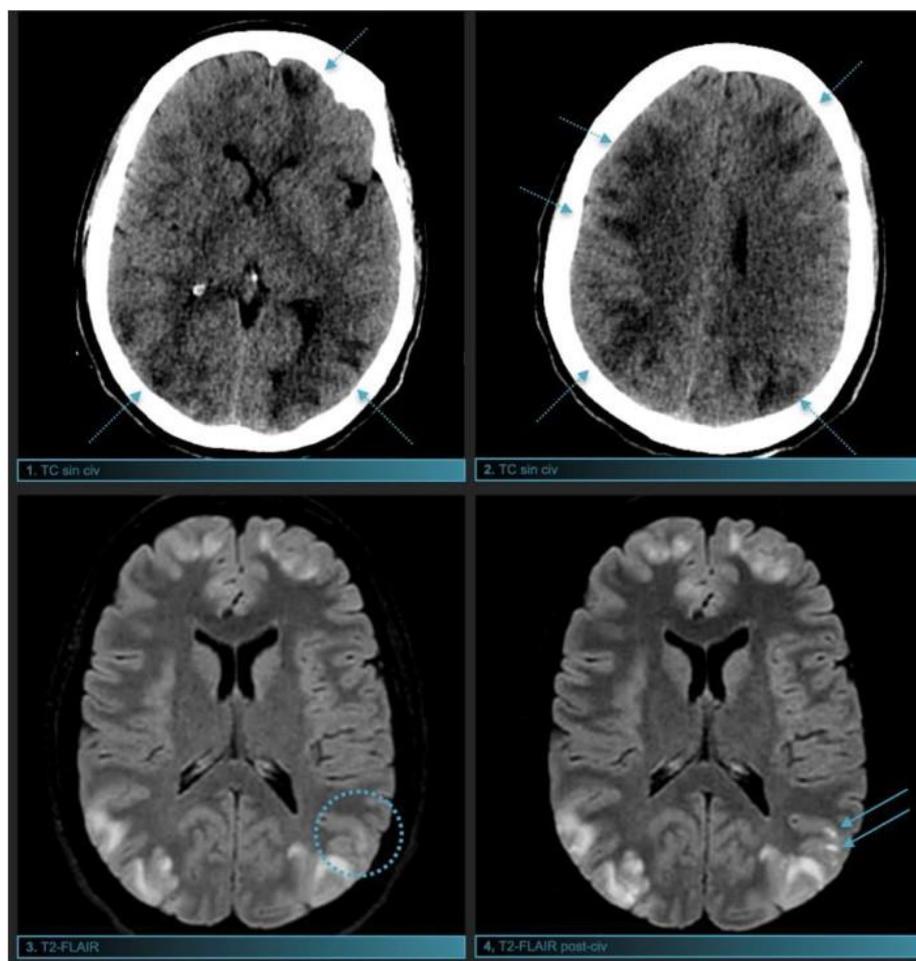


Figura N° 1: Imagen 1 y 2. TC de cráneo sin contraste intravenoso. Se visualizan múltiples lesiones confluentes en corteza y sustancia blanca subcortical parietooccipital y frontoparietal bilateral (flechas punteadas), no presentes en TC previo realizado 3 días antes. Imagen 3 y 4. Secuencias T2-FLAIR pre- y post- administración de gadolinio intravenoso. Hiperintensidad de señal en la sustancia blanca subcortical con afectación cortical. Existen focos milimétricos de realce leptomeníngeos y corticales bilaterales (flechas). No hay afectación de ganglios de la base. Aunque no se muestra, no existían focos de restricción de la difusión. La RM de control (no se muestra) tras finalizar el tratamiento mostró resolución completa de la afectación cerebral descrita.

Se realiza una punción lumbar con resultado de normalidad. Durante el ingreso se objetiva orina con tinte anaranjado y se realiza estudio de porfirias ante la sospecha de porfiria aguda, que resulta positivo (test de porfobilinógeno, ALA y porfirinas en orina). Se inicia tratamiento con hematina, normalizándose

el color de la orina y progresiva reconexión con el medio, pudiendo suspender la sedación tras 20 días de ingreso. La paciente fue dada de alta sin secuelas neurológicas.



Discusión

Las porfirias son trastornos metabólicos poco comunes con herencia autonómica dominante que afectan a la biosíntesis del grupo hemo. Conducen a la acumulación patológica de diversas porfirinas y sus precursores. La penetrancia es variable, siendo la mayoría asintomáticos⁽¹⁾. En una minoría de los casos, un factor externo puede desencadenar una crisis, produciéndose un aumento de la producción del grupo hemo a través de la activación de la enzima ALA-sintetasa, y con ello el acúmulo de los precursores de las porfirinas. Se sabe que entre el 80 y el 90 % de los ataques agudos ocurren en mujeres en edad fértil⁽²⁾.

El debut más frecuente es el dolor neuropático abdominal, acompañado de náuseas o vómitos; y manifestaciones consecuencia de la afectación del SNC, con crisis convulsivas, alteración del nivel de conciencia y/o del comportamiento⁽³⁾.

Los hallazgos en imagen en cuadros de porfiria aguda son característicos de PRES (síndrome de encefalopatía posterior reversible), con afectación córtico-subcortical y realce variable, sin áreas de isquemia. No obstante, en pacientes con esta afectación cerebral con crisis convulsivas y sin antecedentes de hipertensión, obligan a incluir dentro del diagnóstico el de porfiria aguda, sobretodo si presenta dolor abdominal. Se postula que la etiología del PRES en la porfiria aguda es debido a la disrupción de la barrera hemato-

encefálica por la acumulación de precursores de las porfirinas.

Por métodos de imagen se plantea el diagnóstico diferencial con ADEM (encefalomielitis aguda diseminada), dado el antecedente vírico, PRES hipertensivo, etiología isquémica múltiple o vasculitis. La afectación predominante de la corteza y la sustancia blanca subcortical, sin afectación de ganglios basales y sin realce en “anillo abierto”, hace poco probable el diagnóstico de ADEM⁽³⁾. La difusión normal descarta la etiología isquémica o la vasculitis y la ausencia de HTA el PRES, siendo finalmente los niveles elevados en orina de porfobilinógenos son diagnósticos de porfiria.

El tratamiento debe comenzar por evitar los factores desencadenantes, incluidos los fármacos que puedan generarla, y la administración parenteral de 3 a 4 mg/kg de hemina durante cuatro días (la normalización del porfobilinógeno indica mejoría)⁽⁴⁾, así como de infusión de solución salina al 0,9 % y dextrosa al 10 %, con el fin de controlar la actividad de la sintasa del ácido aminolevulínico. La mayoría de pacientes presentan resolución completa tras 1-2 semanas de tratamiento⁽⁵⁾.

Las crisis agudas pueden poner en riesgo la vida del paciente. A pesar de tener un buen pronóstico en los casos que reciben tratamiento oportuno, la mortalidad alcanza hasta el 10 %, lo que la convierte en un reto médico dado que su variabilidad clínica lleva a confundirla con muchas otras condiciones⁽⁶⁾.



Consideraciones finales

Aunque se trata de una etiología infrecuente en imagen característica de PRES, las crisis de porfiria aguda deben sospecharse en pacientes jóvenes con crisis convulsivas sin hipertensión y cuadro de dolor

abdominal asociado. Estos pacientes presentan una rápida evolución que requiere un manejo precoz con tratamiento dirigido, gracias al cual se trata de una enfermedad con buen pronóstico y recuperación.

Bibliografía

1. Utz N, Kinkel B, Hedde JP, Bewermeyer H. MR imaging of acute intermittent porphyria mimicking reversible posterior leukoencephalopathy syndrome. *Neuroradiology*. 2001 Dec;43(12):1059-62. doi: 10.1007/s002340100616.
2. Bissell DM, Anderson KE, Bonkovsky HL. Porphyria. *N Engl J Med*. 2017 Aug 31;377(9):862-872. doi: 10.1056/NEJMra1608634.
3. Bicknell SG, Stewart JD. Neuroimaging findings in acute intermittent porphyria. *Can J Neurol Sci*. 2011 Jul;38(4):656-8. doi: 10.1017/s0317167100012221.
4. Abdulla MC. Acute Intermittent Porphyria and Posterior Reversible Encephalopathy Syndrome. *Ann Indian Acad Neurol*. 2020 Sep-Oct;23(5):711-712. doi: 10.4103/aian.AIAN_233_19.
5. Bustos J, Vargas L, Quintero R. Acute intermittent porphyria: A case report. *Biomedica*. 2020 Mar 1;40(1):14-19. doi: 10.7705/biomedica.4767.
6. Tchernitchko D, Tavernier Q, Lamoril J, Schmitt C, Talbi N, Lyoumi S, Robreau AM, Karim Z, Gouya L, Thervet E, Karras A, Puy H, Pallet N. A Variant of Peptide Transporter 2 Predicts the Severity of Porphyria-Associated Kidney Disease. *J Am Soc Nephrol*. 2017 Jun;28(6):1924-1932. doi: 10.1681/ASN.2016080918.

Limitaciones de responsabilidad:

La responsabilidad del trabajo es exclusivamente de quienes colaboraron en la elaboración del mismo.

Conflicto de interés:

Ninguno.

Fuentes de apoyo:



La presente investigación no contó con fuentes de financiación.

Originalidad:

Este artículo es original y no ha sido enviado para su publicación a otro medio de difusión científica en forma completa ni parcialmente.

Cesión de derechos:

Quienes participaron en la elaboración de este artículo, ceden los derechos de autor a la Universidad Nacional de Córdoba para publicar en la Revista de la Facultad de Ciencias Médicas de Córdoba y realizar las traducciones necesarias al idioma inglés.

Contribución de los autores:

Quienes participaron en la elaboración de este artículo, han trabajado en la concepción del diseño, recolección de la información y elaboración del manuscrito, haciéndose públicamente responsables de su contenido y aprobando su versión final.