

Manifestaciones Neuropsiquiátricas de la Porfiria Intermitente Aguda: A Propósito de un Caso

Neuropsychiatric manifestations of Acute intermittent porphyria: A case report

Pagoaga A,* Interiano V,* Chirinos A,** Meza X.***

*Médicos Residentes de Primer Año del Postgrado de Psiquiatría, Honduras

**Médico Especialista en Psiquiatría

***Médico Especialista en Psiquiatría y Docente del Postgrado de Psiquiatría

RESUMEN

La Porfiria Aguda Intermitente es una enfermedad genética autosómica dominante cuya penetrancia es del 10%. La prevalencia de portador genético se estima en 1/10.000 habitantes, pero la prevalencia de casos es solo de 1–5/100.000 habitantes. En 1874 Félix Hoppe- Seyler proporciona la explicación bioquímica de esta enfermedad y finalmente el 1889 las porfirias agudas fueron descritas por el médico holandés B.J. Stokvis. Se le conoce como “la gran imitadora”, su síntoma más común es el dolor abdominal, acompañándose de mialgias, alteraciones hemolíticas, alteraciones hepáticas, cuadro agudo de abdomen, alteraciones hidroelectrolíticas, síntomas neurológicos y síntomas psiquiátricos presentándose estos últimos en un 40% de los casos. El siguiente artículo es un reporte de caso de un masculino con cambios conductuales de 2 meses de evolución siendo diagnosticado con Porfiria Intermitente Aguda.

Palabras claves: Porfiria, manifestaciones psiquiátricas de porfiria, diagnóstico de porfiria

ABSTRACT:

Acute intermittent porphyria is an autosomal dominant genetic disease whose penetrance is 10%. Genetic carrier prevalence is estimated at 1 / 10,000, but the prevalence of cases is only 1-5 / 100,000. Felix Hoppe-Seyler in 1874 provides the biochemical explanation of this disease and finally the 1889 acute porphyrias were described by the Dutch physician BJ Stokvis . He is known as “the great imitator “ , the most common symptom is abdominal pain , accompanied by myalgia , hemolytic disorders , liver disorders , acute condition of the abdomen , electrolyte disturbances , neurological symptoms and psychiatric symptoms presenting the latter in 40% of cases . The following article is a case report of a male with behavioral changes 2 -month history of being diagnosed with acute intermittent porphyria

Keywords: Porphyria , psychiatric manifestations of porphyria, porphyria diagnostics

INTRODUCCIÓN

La Porfiria Aguda Intermitente (PAI) es una enfermedad genéticamente bien definida autosómica dominante con una penetrancia del 10%. La prevalencia de portador genético se estima en 1/10.000 habitantes, pero la prevalencia de casos es solo de 1–5/100.000

habitantes. Las manifestaciones psiquiátricas en esta enfermedad son bastante frecuentes como síntomas acompañantes (40%) y en algunos casos como síntomas debutantes de esta enfermedad. Sin embargo no siempre se tienen presentes.

El diagnóstico específico de la PAI se confirma en un paciente con un aumento sustancial de