



mente se omitió. Se realizan seguimientos mensuales en los que persiste asintomático. El paciente no cuenta con antecedentes personales patológicos, más sin embargo por parte de la madre 2 familiares de segundo orden y 2 de tercer orden han presentado cuadro similar el cual remite sin tratamiento, logrando desempeñar una vida normal.

REVISIÓN DE LA LITERATURA

Las porfirias son un grupo de trastornos metabólicos raros derivados de la reducción en la actividad de cualquiera de las enzimas involucradas en la biosíntesis del grupo hem ¹. La palabra “porfiria” deriva del griego porphuros que significa rojo o morado. Si bien las descripciones originales se atribuyen a Hipócrates, la explicación bioquímica de la enfermedad fue obra de Félix Hoppe-Seyler en 1874. Las porfirias agudas fueron descritas por el médico holandés B.J. Stokvis en 1889, que reconoció la enfermedad era provocada por barbitúricos derivados del sulfonal. ²

Las porfirias han sido clasificadas tradicionalmente en hepáticas y eritroides, en función del sitio primario de sobreproducción y acumulación de las porfirinas o sus precursores. También pueden ser clasificadas en porfirias hepáticas agudas y porfirias cutáneas. Las hepáticas se caracterizan por el inicio abrupto de manifestaciones neurológicas ³.

La 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. Según trabajos de investigación se concluye que la prevalencia de PAI es mayor en mujeres y a partir de la tercera década de la vida ⁴

La porfiria intermitente aguda, también conocida como porfiria sueca o pirroloporfiria, es una condición autosómica dominante causada por un déficit del 50% de la actividad de la porfobilinógeno de aminasa (PBGD). La distribución geográfica de la enfermedad es amplia. La PAI es probablemente la porfiria genética más común.

La PAI tiene una muy baja prevalencia y sus manifestaciones clínicas son similares a la de otras y diversas enfermedades, razón por la que se conoce como “la gran imitadora”. ^{5,6}

Las principales y más frecuentes manifestaciones clínicas que se encuentran en los pacientes se pueden clasificar de diferentes formas, en agudas y crónicas.

La presentación clínica es muy variada y polimorfa, donde podemos encontrar todo tipo de sintomatología y además clasificarla de diferentes formas, entre ellas en agudas y crónicas, por orden de frecuencia, por sistema u órgano afectado. A grandes rasgos se encuentran desde alteraciones hemolíticas, hepáticas, cuadro agudo de abdomen, alteraciones hidroelectrolíticas, síntomas neurológicos, síntomas psiquiátricos, entre otros.

Las manifestaciones clínicas psiquiátricas son bastante frecuentes como síntomas acompañantes y en algunos casos como síntomas debutantes de esta enfermedad. Se pueden observar tanto en crisis agudas de