



la enfermedad como en el cuadro crónico de la misma, entre los que se presentan con más frecuencia en crisis agudas tenemos síntomas ansiosos, inquietud, agitación, alucinaciones, desorientación, delirio, apatía, depresión, fobias y alteraciones de la conciencia que van desde somnolencia hasta el coma.^{3,7}

A largo plazo los pacientes que presentan empujes y remisiones, pueden desarrollar dolor crónico, depresiones recurrentes, intentos suicidas, síntomas psicóticos, alucinaciones paranoides, trastornos de ansiedad, entre otros, siendo estas causas de ingreso de estos pacientes en muchos de los hospitales psiquiátricos del mundo.^{3,7}

La mayoría de los casos investigados siempre presentan síntomas psiquiátricos sin embargo han sido subestimados y hay muy pocas investigaciones y artículos científicos que estudien e investiguen adecuadamente el área psiquiátrica de esta enfermedad. Se han descrito muchos síntomas a grandes rasgos como los mencionados previamente, son embargo solo muy pocos han sido bien documentados⁶

El diagnóstico se hace demostrando niveles marcadamente elevados de porfobilinógeno en orina. Además se mide en orina el ácido delta-aminolevulínico (ALA), que no es esencial para establecer el diagnóstico pero ayuda a diferenciar la porfiria de otros desórdenes metabólicos y descarta otras causas de dolor abdominal.^{1, 2, 4}

Durante un ataque agudo de PAI, la excreción urinaria de PBG varía de 50 a 200 mg/día,

siendo su valor normal de 0 a 4 mg/día (<1,5 mmol de PBG por mol de creatinina)¹

Si una prueba de detección del PBG es negativa en una muestra de orina al azar, pero el índice de sospecha de estar ante una porfiria aguda es elevado, se debe recolectar orina de 24 horas para una evaluación cuantitativa de ALA, PBG y porfirinas total.³

Durante un ataque agudo de PAI, la excreción de ALA es aproximadamente la mitad de la PBG (rango normal de 0.7 mg/día). La excreción de ALA y PBG urinario a menudo se mantienen elevada entre las exacerbaciones frecuentes, pero también puede estar elevada en aquellos que nunca han tenido síntomas^{1,3}

El tratamiento en estos pacientes es delicado, el objetivo principal es la reposición de hem intracelular por vía central que permite la corrección del déficit de hem y regula la actividad de la ALA sintetasa, la sintomatología es controlada con infusión de dosis alta de glucosa, ya que reprime la actividad de la ALA sintetasa, además de administrar beta bloqueantes capaces de frenar la hiperactividad simpática, el resto del tratamiento debe de ser orientado sintomatológicamente.^{1,5}

Conclusiones y Recomendaciones

1. El caso presentado representa un ejemplo de una enfermedad genética que todo médico debe tener en mente cuando se presenta un paciente con síntomas inespecíficos. El diagnóstico de porfiria aguda es un diagnóstico de exclusión pero sigue siendo importante en el aná-