



Polineuropatía en porfiria intermitente aguda. Una presentación atípica

Sergio Augusto Gaitán Caicedo (1), Gustavo Andrés Cadena Rodríguez (1), Jairo Fernando Lasso Benavides (1).

(1) Residente de Medicina Física y Rehabilitación de la Universidad Nacional de Colombia.

Palabras clave: Síndrome de Guillain-Barré, Porfiria, neuropatía

Introducción

Las porfirias son trastornos genéticos raros, causados por la deficiencia enzimática en la biosíntesis del grupo hemo. Sus manifestaciones clínicas son variadas y son una causa infrecuente de neuropatía conocida como neuropatía porfírica (NP). Dadas sus similitudes con el síndrome de Guillain-Barré (SGB) pueden ser un reto diagnóstico y terapéutico.

Se expone el caso de un paciente con dolor abdominal agudo, asociado a debilidad progresiva en las cuatro extremidades y evidencia de polineuropatía en el estudio de electrodiagnóstico.

Caso clínico

Un hombre de 30 años se presentó al servicio de urgencias con dolor abdominal y constipación, sin un desencadenante claro. Se le realizó una tomografía abdominal y colonoscopia, sin hallazgos de obstrucción intestinal, por lo que fue tratado como un síndrome de intestino irritable. Dos semanas después, durante la hospitalización, presentó cifras de tensión arterial elevada, taquicardia, parestesias distales y debilidad en miembros superiores que progresó a los miembros inferiores. Al examen físico, la fuerza proximal se

encontraba en 1/5 y la distal en 2/5 de acuerdo con la escala Medical Research Council. Además, se asoció a hiporreflexia en las cuatro extremidades, por lo que se consideró como primera posibilidad diagnóstica el SGB.

El paciente fue remitido a un centro de alta complejidad donde se realizaron estudios de líquido cefalorraquídeo (LCR), pruebas infecciosas, PCR múltiple y resonancia del neuroeje. Se descartó infección del sistema nervioso central y no se evidenciaron otras alteraciones en el LCR ni en la neuroimagen. En el estudio de electrodiagnóstico, se documentó una polineuropatía sensitivomotora axonal, recibiendo tratamiento con inmunoglobulina intravenosa sin presentar mejoría clínica.

Durante el curso de la enfermedad también se encontró hiponatremia y coluria, lo que condujo a la sospecha de porfiria hepática. Se realizó el estudio de porfobilinógeno en orina encontrando un resultado positivo. Recibió tratamiento con glucosa y posteriormente con hematina, sin embargo, tampoco hubo cambios favorables.

Discusión

Existe una gran variedad de causas de polineuropatía, entre las cuales existen similitudes que generan un reto diagnóstico a la hora de abordar al paciente con cuadriparesia aguda.

Aquí se reporta el caso de un paciente adulto que desarrolló polineuropatía sensitivomotora acompañada de disautonomía, después de un episodio de dolor abdominal.

Teniendo en cuenta estas características y en base a los datos epidemiológicos, se consideró como primera posibilidad un SGB. Este se presenta con una incidencia de 7.63 casos por 100.000 habitantes en Colombia (1), en comparación con la incidencia de porfiria intermitente aguda de 0.13 casos por millón de habitantes (2).

Las similitudes entre el SGB y la NP incluyen la evolución aguda, la afectación sensitivo-motora, la presencia de disautonomía e incluso la presencia de hiponatremia (3). Múltiples reportes de caso han advertido sobre la importancia de hacer diagnóstico diferencial entre SGB y NP (4-8), ya que puede hacerse un diagnóstico equivocado de SGB en pacientes que cursan con polineuropatía sensitivo-motora.

Algunas características pueden ayudar a diferenciar estas patologías. El SGB afecta principalmente a hombres, mientras que la NP es más frecuente en mujeres. El desencadenante en el SGB suele ser una infección, y en menor frecuencia cirugía o vacunación. En NP el desencadenante se asocia a medicamentos o a la fase lútea.

La distribución de la debilidad afecta primero las extremidades superiores y las zonas proximales en NP, por otro lado, el SGB se caracteriza por una progresión ascendente y de inicio distal.

Los hallazgos neurofisiológicos típicos del SGB en el mundo son de tipo desmielinizante, sin embargo existen variantes de lesión axonal que se asemejan al patrón de la NP. La disociación albumino-citológica es un hallazgo clásico del SGB, que no suele estar presente en NP.

Los síntomas disautonómicos se presentan después del inicio de la polineuropatía en el SGB y antes en la NP, además en NP predomina la disautonomía parasimpática (3).

La cuadriparesia se puede presentar tanto en el SGB como en la NP y ambas neuropatías pueden afectar la musculatura respiratoria.

Conclusión

La NP es una causa rara de polineuropatía cuyo principal diagnóstico diferencial es el SGB. Las numerosas similitudes entre estas condiciones generan un reto diagnóstico para el clínico, sin embargo, existen algunas diferencias entre las características de estas que pueden orientar el diagnóstico.

Múltiples reportes de caso describen la importancia de la detección de NP en casos inicialmente diagnosticados como SGB. Se requiere un alto índice de sospecha para el diagnóstico de la NP y el conocimiento de sus características permitirá la realización de un diagnóstico temprano y un tratamiento oportuno.

Referencias

1. Shahrizaila N, Lehmann HC, Kuwabara S. Guillain-Barré syndrome. *Lancet*. 2021 Mar 27;397(10280):1214–28.
2. Ramanujam VMS, Anderson KE. Porphyria Diagnostics-Part 1: A Brief Overview of the Porphyrias. *Curr Protoc Hum Genet*. 2015 Jul 1;86:17.20.1–17.20.26.
3. Mehta RKG, Gandhi Mehta RK, Caress JB, Rudnick SR, Bonkovsky HL. Porphyric neuropathy [Internet]. Vol. 64, *Muscle & Nerve*. 2021. p. 140–52. Available from: <http://dx.doi.org/10.1002/mus.27232>
4. Mutluay B, Köksal A, Çelik RGG, Bülbül HH. A Case of Acute Intermittent Porphyria Mimicking Guillain-Barré Syndrome. *Noro Psikiyatrs Ars*. 2019 Dec;56(4):311–2.
5. Ponciano A, Carvalho JN, Gala D, Leite J, Fernandes C. Pearls & Oy-sters: Guillain-Barré syndrome: An unusual presentation of acute intermittent porphyria. *Neurology*. 2020 Sep 8;95(10):e1437–40.
6. Gerischer LM, Scheibe F, Nümann A, Köhnlein M, Stölzel U, Meisel A. Acute porphyrias - A neurological perspective. *Brain Behav*. 2021 Nov;11(11):e2389.
7. Schutte CM, Van der Meyden CH, Van Niekerk L, Kakaza M, Van Coller R, Ueckermann V, et al. Severe porphyric neuropathy - importance of screening for porphyria in Guillain-Barré syndrome [Internet]. Vol. 106, *South African Medical Journal*. 2015. p. 44. Available from: <http://dx.doi.org/10.7196/samj.2016.v106i1.10118>
8. Son WC, Kim J, Kim DY. Importance of Screening Acute Intermittent Porphyria in Severe Sensorimotor Polyneuropathy Misdiagnosed as Guillain--Barré Syndrome: A Case Report. *Journal of Electrodiagnosis and Neuromuscular Diseases*. 2020;22(2):86–9.