

# Porfiria Intermitente Aguda. (PIA)

## 1. ¿QUE ES LA PORFIRIA AGUDA?

Es una enfermedad genética que produce un bloqueo en el metabolismo del hem (conforma la hemoglobina), se manifiesta principalmente en mujeres. Los ataques se pueden precipitar por el ciclo menstrual, fármacos, infecciones, consumo de alcohol y dietas sin supervisión médica. La más frecuente es la Intermitente Aguda. Tiene una prevalencia de 1 a 2 personas por cada 100.000 habitantes.

## 2. ¿COMO ES UN ATAQUE AGUDO DE PORFIRIA?

Empiezan casi siempre con un dolor intenso, localizado principalmente en el abdomen, en la espalda o en los muslos.

Aparece con frecuencia náuseas, vómitos y estreñimiento. Algunas personas pueden sentirse muy confundidas y ansiosas durante un ataque agudo.

Otros síntomas son convulsiones y debilidad muscular que puede llegar incluso a provocar parálisis, taquicardia e hipertensión y puede ser potencialmente mortal debido a complicaciones neurológicas graves, como parálisis motora y en caso de producirse ésta, la recuperación es gradual pero lenta.

Los ataques agudos están provocados a menudo por el uso de ciertos fármacos, alcohol o cambios hormonales, como por ejemplo los asociados con el ciclo menstrual. Las infecciones y situaciones de estrés también pueden desencadenar en uno de estos.

La edad más común para la aparición de ataques agudos es desde el final de la adolescencia hasta la cuarentena. Son poco frecuentes antes de la pubertad.

Algunas personas sufren ataques en forma reiterada, a veces durante varios años.

La mayoría de personas con uno o pocos ataques de porfiria aguda se recuperan totalmente y pueden llevar una vida normal, aunque deben tomar algunas precauciones para reducir el riesgo de sufrir otro ataque. Las mujeres tienen más del triple de posibilidades que los hombres de sufrir un ataque agudo, debido principalmente a las hormonas femeninas.

## 3. ¿CUÁNTOS TIPOS DE PORFIRIA EXISTEN?

Se denominan porfirias porque causan una acumulación de compuestos químicos llamados porfirinas ("pigmentos rojos púrpura" según la palabra griega) o las moléculas más simples denominadas a menudo "precursores" (ALA y PBG) que el organismo utiliza para producir las porfirinas.

### TIPOS:

\* Porfiria Aguda Intermitente

\* Coproporfiria Hereditaria

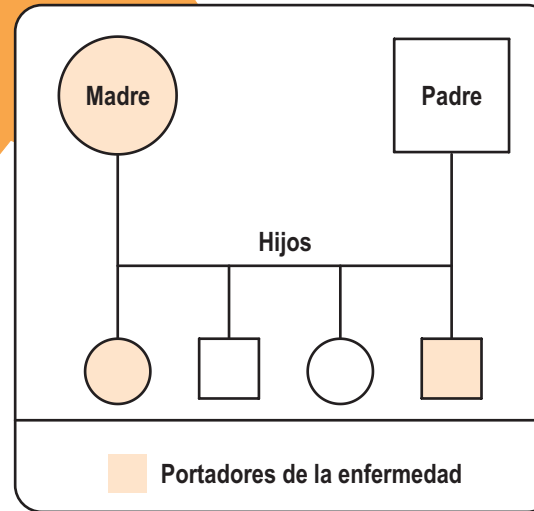
\* Porfiria Variegata

\* Porfiria Eritropoyética Congénita o Síndrome de Günther

\* Protoporfiria Eritropoyética

\* Porfiria Cutánea Tarda

## 4. ¿CÓMO SE HEREDA?



## 5. ¿COMO SE DIAGNOSTICA UN ATAQUE DE PORFIRIA AGUDA?

Para diagnosticar un ataque agudo de porfiria e identificar a qué tipo corresponde, deben analizarse cuidadosamente muestras de orina, sangre y heces en un laboratorio especializado. Los análisis determinarán la concentración de porfirinas y sus precursores ALA y PBG, cuyos niveles serán muy elevados en un paciente con un ataque agudo.

Es importante que estos análisis se realicen tan pronto como sea posible después de detectar el inicio de la enfermedad, ya que puede ser difícil establecer un diagnóstico exacto cuando el paciente se ha recuperado del ataque agudo, especialmente después de varios meses o años.

Si se sabe que un paciente ha heredado PIA, puede ser difícil establecer si una enfermedad es un ataque de porfiria aguda o si tiene otras causas. En este caso se debe solicitar niveles de PBG y ALA entre otros para ayudar al médico a determinar si el paciente sufre un ataque o se trata de otra enfermedad. Es importante que las personas con porfiria (y sus médicos) no atribuyan todas sus enfermedades a la misma. De ser así, pueden pasarse por alto otros trastornos comunes pero potencialmente graves como la apendicitis.

## 6. PROBLEMAS ESPECÍFICOS DE LAS MUJERES

Las mujeres tienen al menos el triple de posibilidades que los hombres de experimentar un ataque agudo, debido a las hormonas femeninas, especialmente a la progesterona. Esta hormona se halla en el anticonceptivo oral combinado (la píldora) y también en la terapia hormonal sustitutiva (THS), una prescripción frecuente en mujeres posmenopáusicas. Las mujeres con porfiria aguda deberían evitar en la medida de lo posible, los anticonceptivos orales y los preparados de THS con progesterona o productos relacionados (progestógenos).

En todos los casos deben evitarse los preparados hormonales inyectables o implantables a largo plazo, dado que son muy peligrosos.

En algunas mujeres los ataques están claramente relacionados con la fase premenstrual, su médico debe considerar una serie de opciones de tratamiento como usar hormonas especiales para suprimir sus periodos durante 1-2 años. Si necesita este tipo de tratamiento, deberá realizarse bajo la supervisión estricta de un médico y controlarse regularmente.