

Porfiria Hepática Aguda

Comprendiendo una enfermedad genética rara

La Porfiria Aguda Hepática (PAH), un subgrupo dentro de la porfiria, es una familia de enfermedades genéticas raras que afectan a un pequeño número de personas en todo el mundo. Aunque poco comunes, estas condiciones pueden tener consecuencias graves para la salud de quienes las padecen. En este artículo, exploraremos los aspectos clave de la PAH, desde sus síntomas hasta su diagnóstico y su impacto en la calidad de vida.

¿Qué es la Porfiria Aguda Hepática?

La PAH es un trastorno hereditario que afecta la producción de hemo, una molécula esencial para la formación de la hemoglobina en la sangre. La hemoglobina es crucial para el transporte de oxígeno desde los pulmones hasta los tejidos del cuerpo. En la PAH, se producen acumulaciones tóxicas de precursores intermediarios, como el ácido aminolevulínico (ALA) y el porfobilinógeno (PBG), debido a deficiencias enzimáticas en la vía de síntesis del grupo hemo. La mayoría de los casos se dan en mujeres en edad fértil y la mayor parte de los episodios agudos de Porfiria Hepática tienen lugar entre los 14 y los 45 años.

Síntomas y Ataques Mortales

Los síntomas de la PAH pueden variar, pero los ataques agudos son especialmente preocupantes. Estos ataques pueden ser impredecibles y potencialmente

mortales. Los pacientes pueden experimentar dolor abdominal intenso y difuso durante un ataque. Además, la acumulación crónica de precursores tóxicos puede dañar el sistema nervioso y provocar complicaciones a largo plazo, como hipertensión, enfermedad renal crónica y cáncer de hígado.

Tipos de PAH

Existen varios subtipos de PAH, cada uno con características específicas:

- ▶ **Porfiria Aguda Intermitente (PAI):** Es el subtipo más frecuente y se manifiesta con ataques agudos.
- ▶ **Porfiria Variegata (PV):** Se caracteriza por una variedad de síntomas, incluyendo fotosensibilidad.
- ▶ **Coproporfirina Hereditaria (CPH):** Provoca síntomas neurológicos y gastrointestinales.
- ▶ **Porfiria por Deficiencia de ALAD (PDA):** Es extremadamente rara y afecta la función nerviosa.

Diagnóstico y Desafíos

Diagnosticar la PAH puede ser complicado debido a la naturaleza inespecífica de los síntomas. Algunos signos que pueden sugerir la enfermedad incluyen visitas hospitalarias previas con los mismos síntomas sin diagnóstico claro, síntomas persistentes después de cirugías y oscurecimiento de la orina cuando se expone a la luz.

Se pueden tardar hasta 15 años en alcanzar un diagnóstico preciso.

Cómo se Diagnostica la PAH

Un análisis de orina aleatorio puede ayudar a confirmar o descartar la PAH. Sin embargo, es importante considerar que la cantidad de porfirinas en la orina puede variar por diversas razones. El momento óptimo para realizar este análisis es durante un ataque, cuando los niveles de ALA y PBG están elevados. Después del diagnóstico bioquímico, la prueba genética permite confirmar el diagnóstico de PAH e identificar la mutación específica.

Para orientar al diagnóstico de la PAH, también existe una herramienta sencilla, que es el test de Hoesch, que permite detectar de forma rápida y específica un exceso de PBG en orina.

Complicaciones a largo plazo

Profundicemos en las complicaciones a largo plazo asociadas con la Porfiria Aguda Hepática (PAH). Estas complicaciones pueden afectar significativamente la calidad de vida de quienes padecen esta enfermedad genética rara:

- ▶ **Hipertensión:** La acumulación crónica de precursores tóxicos, como el ácido aminolevulínico (ALA) y el porfobilinógeno (PBG), puede afectar el sistema cardiovascular. La hipertensión arterial es una complicación común en pacientes con PAH.
- ▶ **Enfermedad Renal Crónica:** La toxicidad de los precursores acumulados puede dañar los riñones con el tiempo. La

Para orientar al diagnóstico de la PAH, también existe una herramienta sencilla, que es el test de Hoesch, que permite detectar de forma rápida y específica un exceso de PBG en orina

"Que la porfiria sea impredecible es frustrante. Es difícil hacer planes a largo plazo por culpa de la porfiria"

función renal puede verse afectada, lo que puede llevar a la enfermedad renal crónica.

- ▶ **Cáncer de Hígado Primario:** La PAH aumenta el riesgo de desarrollar cáncer de hígado. La acumulación de precursores tóxicos puede dañar las células hepáticas y contribuir al desarrollo de tumores malignos.
- ▶ **Alteraciones Neurológicas:** Los ataques agudos de PAH pueden afectar el sistema nervioso central y periférico. Esto puede manifestarse como debilidad, neuropatía, trastornos del movimiento y otros síntomas neurológicos.

▶ **Dolor Crónico:** Además de los ataques agudos, los pacientes con PAH pueden experimentar dolor crónico debido a la acumulación de precursores tóxicos. Este dolor puede afectar la calidad de vida y la funcionalidad diaria.

▶ **Impacto Psicológico:** La imprevisibilidad de los ataques y la carga de vivir con una enfermedad crónica pueden afectar la salud mental y emocional de los pacientes. La ansiedad y la depresión son comunes.

▶ **Limitaciones en la Actividad Diaria:** La PAH puede dificultar la realización de actividades cotidianas debido a los síntomas, los ataques y las complicaciones. Esto puede afectar la independencia y la calidad de vida.

Impacto en la Calidad de Vida

Los pacientes con PAH enfrentan desafíos significativos en su calidad de vida. Las puntuaciones de calidad de vida son similares a las de enfermedades crónicas debilitantes, como la colitis ulcerosa. La imprevisibilidad de los ataques y las complicaciones a largo plazo afectan la vida cotidiana de quienes viven con esta enfermedad.

"Que la porfiria sea impredecible es frustrante. Es difícil hacer planes a largo plazo por culpa de la porfiria. Me he perdido bodas de amigos y he tenido que cancelar viajes, e incluso compromisos del día en cuestión", afirma una paciente de esta enfermedad. En resumen, la PAH no solo implica ataques agudos, sino también una serie de complicaciones a largo plazo que requieren un manejo integral. La concienciación sobre esta enfermedad y la investigación continua son esenciales para lograr el diagnóstico temprano y el manejo de esta enfermedad genética rara y mejorar así la calidad de vida de quienes la padecen. La PAH es una afección compleja que requiere una comprensión profunda tanto por parte de los pacientes como de los profesionales de la salud.

POSIBLES DIAGNÓSTICOS ERRÓNEOS



Abdomen agudo
Síndrome del intestino irritable
Enfermedad de Crohn



Endometriosis
Dismenorrea



Trastornos psiquiátricos
Trastornos epilépticos
Síndrome de Guillain-Barré



CIDP
SIADH
Polineuropatía
Fibromialgia