



Porfirias agudas, 'otra gran simuladora de la medicina'.

Cuando simula ser un **síndrome de Guillain-Barré**.

Las porfirias son **enfermedades metabólicas**, y en su mayoría *hereditarias*, causadas por la **alteración en la actividad de alguna de las enzimas** que participan en la biosíntesis del hemo, generando la acumulación de porfirinas o sus precursores.

En el caso de las porfirias agudas, se elevan los niveles de precursores como el porfobilinógeno (**PBG**) y el ácido delta-aminolevulínico (**ALA**), que son **altamente neurotóxicos** y explican las manifestaciones clínicas de la enfermedad. Se manifiestan por **crisis agudas**, generalmente desencadenadas por **factores precipitantes** como:

- medicamentos
- alcohol
- tabaco
- hormonas sexuales femeninas
- estrés
- ayuno

El dolor abdominal, característico de estas crisis, asociado a náuseas, vómitos, constipación, taquicardia e hipertensión, se debe a la **acción tóxica de estos precursores sobre el sistema nervioso autónomo**.

El **compromiso de los nervios periféricos** puede preceder o acompañar al dolor abdominal. Se manifiesta inicialmente con síntomas sensitivos —dolor en extremidades, parestesias o disestesias— y, en las crisis más severas y prolongadas, puede **evolucionar hacia compromiso motor** con debilidad muscular progresiva. Esta debilidad suele comenzar de manera proximal en miembros superiores y posteriormente comprometer miembros inferiores y musculatura distal. El **compromiso de pares craneales** puede conducir a parálisis bulbar, insuficiencia respiratoria y muerte.

También es frecuente el hallazgo de **hiponatremia secundaria a síndrome de secreción inadecuada de hormona antidiurética (SIADH)**, así como la coloración rojiza u oscura de la orina.

Estas manifestaciones clínicas, inespecíficas y heterogéneas, con síntomas comunes a otras enfermedades más prevalentes, **conducen frecuentemente a confusión diagnóstica**. Por este motivo, no resulta exagerado incluirlas entre *"las grandes simuladoras" de la medicina*.

Uno de los errores diagnósticos posibles es confundir una crisis de porfiria aguda con el síndrome de Guillain-Barré.

En el síndrome de Guillain-Barré, una **polineuropatía inflamatoria aguda**, clásicamente desmielinizante, se observa **debilidad muscular progresiva, simétrica**, que suele comenzar en miembros inferiores y seguir un curso ascendente. Puede **comprometer tanto musculatura proximal como distal**. La arreflexia es un hallazgo característico.

Sobre el total de casos

- 50%** Parálisis facial y compromiso orofaríngeo (aproximado).
- 10–30%** Debilidad severa de los músculos respiratorios (con requerimiento de asistencia respiratoria mecánica).
- 38–70%** Síntomas disautonómicos (hipertensión, taquicardia, ileo, retención urinaria).

Otros síntomas frecuentes incluyen **parestesias en manos y pies**, y **dolor en espalda y extremidades**. Si bien pueden presentar **hiponatremia por SIADH**, esta es menos frecuente que en las crisis de porfiria aguda.

Las **características clínicas de ambas entidades se solapan**. Sin embargo, el antecedente inmediato de dolor abdominal intenso, el uso previo de un fármaco porfirinogénico, la ausencia de disociación albuminocitológica en el líquido cefalorraquídeo, la progresión de la debilidad más allá de las cuatro semanas y, en algunos casos, la asociación con crisis convulsivas y leucoencefalopatía posterior reversible, deben **hacer sospechar una crisis de porfiria aguda**.

Es de especial interés para médicos clínicos, intensivistas y neurólogos que, ante la sospecha de síndrome de Guillain-Barré, consideren la **crisis de porfiria aguda como diagnóstico alternativo**; y en caso de que existan dudas diagnósticas **realizar un test de PBG para descartarla**.

Claves para el diagnóstico diferencial

Característica	Porfiria aguda	Guillain-Barré
Dolor abdominal	Muy frecuente, intenso	Ausente
Tipo de neuropatía	Axonal motora	Desmielinizante (en las formas típicas)
Inicio de debilidad	Frecuentemente proximal en MS	Ascendente en MI
Disociación albúmino-citológica en LCR	Ausente	Presente (tardía)
Progresión	Puede superar 4 semanas	≤ 4 semanas
Síntomas psiquiátricos	Frecuentes	Raros
Convulsiones	Puede asociarse	Ausente
Leucoencefalopatía posterior reversible	Puede asociarse	Ausente
Hiponatremia	Común	Ocasional
Factor precipitante	Fármacos/ayuno	Infección previa
Tratamiento	Hemina	Inmunoglobulina/plasmaféresis

Claudio Orquera

MN 103326

Especialista en Medicina Interna
Sanatorio de la Trinidad Mitre

Bibliografía

- MONTGOMERY BISELL, D; et al. Porphyria. N Engl J Med 2017; 377:862-872.
- PUY, HERVÉ et al. Porphyrias. Lancet 2010; 375: 924–37.
- KAZAMEL, M et al. Porphyric Neuropathy: Pathophysiology, Diagnosis, and Updated Management. Curr Neurol Neurosci Rep. 2020 Oct 7;20(12):56.
- YUKI, N & HARTUNG, H.P. Guillain-Barré syndrome. N Eng J Med 2012; 366:2294.
- SHAHRIZAILA, N., LEHMANN, H.C., KUWABARA, S. Guillain-Barré syndrome. Lancet 2021;397:1214.