

## MANEJO CLINICO - NUTRICIONAL DE LAS PORFIRIAS AGUDAS

*AUTORES: Martin Luisa<sup>1</sup>, Tomassi Lucía<sup>1</sup>, Parera Victoria<sup>2</sup>, Batlle Alcira<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>Departamento de Alimentación y <sup>1</sup>Departamento de Clínica Médica. Hospital General de Agudos J. M. Ramos Mejía. <sup>2</sup>Centro de Investigaciones sobre Porfirinas y Porfirias - CIPYP (CONICET & FCEN.UBA). Buenos Aires. Argentina.

**INTRODUCCIÓN:** Las porfirias son enfermedades metabólicas, hereditarias o adquiridas, producidas como consecuencia de alteraciones en la biosíntesis del hemo. Cada porfiria se caracteriza por una deficiencia enzimática primaria que se refleja en un patrón anormal de acumulación y excreción de los precursores ácido alfa-aminolevulíco (ALA), porfobilinógeno (PBG) y/o porfirinas. Independientemente de su origen genético o adquirido, los trastornos del metabolismo de las porfirinas tienen una expresión clínica polimorfa que pueden ir desde cuadros de intensa fotosensibilización a una crisis de abdomen agudo asociado a neuropatías o hepatopatías, hasta la muerte en el 10% de los casos en las formas agudas. El fundamento del tratamiento en el ataque agudo, desde el enfoque fisiopatológico, es actuar directamente sobre el camino del hemo y de esta forma controlar los desequilibrios producidos por la acumulación de los intermediarios que llevan al desarrollo del ataque, y paralelamente, identificar y eliminar él o los factores precipitantes. Las porfirias agudas son hepáticas, de carácter congénito hereditarias y de acuerdo al déficit enzimático se clasifican en Porfiria Aguda Intermitente la más frecuente en nuestro medio, Porfiria Variegata, Coproporfiria Hepática Hereditaria. Predominan en mujeres en la edad activa de la vida. Pueden ser latentes o sintomáticas debido a factores desencadenantes como drogas, ingesta de alcohol o alimentación inadecuada. La ingesta de Hidratos de Carbono, en cantidades relativamente altas constituyen la base del tratamiento nutricional tanto en las crisis como en los períodos asintomáticos ya que actúan a través del mecanismo conocido como efecto "glucosa" inhibiendo el metabolismo de las porfirinas y previniendo la inducción del ALA-S. (1)

**MATERIAL Y MÉTODO:** Se realizó un estudio clínico estadístico epidemiológico retrospectivo de los pacientes internados y en seguimiento ambulatorio en el Servicio de Clínica Médica del Hospital General de Agudos J. M. Ramos Mejía durante un período de 9 años (1994 a 2002). Se analizaron las siguientes variables: tipos de porfirias, sexo, edad, evaluación nutricional al inicio del tratamiento, número de reinternaciones. A todos los pacientes porfíricos se les administró el tratamiento de soporte para la crisis porfírica durante la internación y el de mantenimiento durante la remisión:

## MANEJO CLÍNICO

### Durante la crisis:

1. Internar al paciente en un sector aislado de la sala;
2. Realizar un examen clínico minucioso del paciente buscando patologías desencadenantes;
3. Colocar acceso endovenoso:
  - Si la crisis es leve, vía periférica
  - Si la crisis es moderada a severa, vía central
4. Administrar:
  - a) Acido Fólico 60 a 90 mg/día en tres dosis iguales por VO
  - b) Infusión lenta de una solución de dextrosa al 50%, no superar 750 ml por día especialmente si existen signos de hiponatremia
  - c) Controlar cada 6 a 12 horas el ionograma en sangre y en orina
  - d) Agregar al plan, 10 ampollas de complejo vitamínico B completo a pasar en 24 hs.
  - e) Reponer electrolitos sodio y potasio: el aporte basal o la reposición rápida y lenta según cálculo de sodio en los casos de SIHAD
  - f) Para las náuseas, vómitos y dolor abdominal aplicar clorpromacina ½ a 1 ampolla cada 8, 12 horas (EV o IM)
  - g) Para la taquicardia y la hipertensión arterial utilizar propanolol 40 mg cada 6 horas (VO)
  - h) Si la paciente presenta convulsiones, controlarlas con diazepam (EV), sulfato de magnesio (EV), valproato de sodio (VO) y/o clonazepam (VO)
  - i) Si fuera necesario, por alteración de la conciencia, colocar SNG y SV
  - j) En casos muy severos se puede recurrir a la hematina. Debe administrarse dentro de las primeras 48 a 72 horas de iniciada la crisis. La dosis es de 100 a 400 mg/día (EV) a pasar lentamente en 30 minutos una o dos veces al día
  - k) Si el paciente tolera alimentos, elimina gases y/o evacúa el intestino, completar el aporte de glucosa con una dieta adecuada Enviar muestras de orina de 24 horas y sangre para dosaje de porfirinas totales y precursores.

**En el período de remisión:** se administran ácido fólico 30 mg/día y complejo vitamínico B. Los pacientes con porfirias mixtas deben utilizar pantallas solares.

## MANEJO NUTRICIONAL

Durante la **crisis** se administró de 400 a 500 g de Hidratos de Carbono en forma de glucosa. Siempre que el cuadro clínico lo permitió la administración de glucosa se hizo por vía oral, a partir de una dieta líquida fraccionada. La administración de 400 g de glucosa se realizó en 10 tomas a lo largo del día, en caldos de frutas e infusiones o en forma de gelatina para una mejor tolerancia. Se comenzó en forma progresiva con la incorporación de alimentos sólidos. Del total de carbohidratos (400g), 240g fueron administrados en forma de glucosa y el resto como carbohidratos simples y complejos.

En el **período de remisión**, se implementó un plan de alimentación hiperhidrocarbonado e hipograso con el objeto de modificar los niveles de porfirinas totales, ALA y PBG.

El aporte de un adecuado nivel calórico permitió lograr y/o mantener un peso deseable. El 25% de las calorías totales diarias correspondieron a grasas, el 15% a proteínas y el 60% a carbohidratos.

El aporte diario de glucosa fue de 60 g, fraccionado en cuatro tomas, cantidad que se incrementó en el premenstruo a 90 g.

El aporte de ácido fólico fue de 30 mg diarios, cantidad que también se incrementó en el premenstruo a 60 mg.

En las **formas latentes** el manejo nutricional fue preventivo con el objeto de evitar la crisis por una alimentación inadecuada. Se basó fundamentalmente en la educación alimentaria.

En situaciones especiales como **Embarazo**, se incrementó el V.C.T. en un 20% durante el 2° y 3° trimestre. El aporte de glucosa y de ácido fólico se aumentó a 90 g y 60 g diarios respectivamente.

Cuando se presentó asociada a otras patologías relacionadas con la nutrición como **Diabetes**, no se modificó la distribución porcentual de Carbohidratos, Proteínas y Grasas, se seleccionaron alimentos con Hidratos de Carbono complejos, y se incrementó el aporte de fibra.

En los casos de pacientes con **Sobrepeso u Obesidad**, se redujo la ingesta de calorías en un 15%. No se modificó la distribución porcentual de los macronutrientes, se incrementó el contenido de fibra. El aporte de glucosa no fue modificado.

En los pacientes con **Porfirias Mixtas** el manejo fue igual a las de las PAI. Para disminuir la concentración de hierro sérico se redujo la ingesta total de hierro animal y se aumentó la ingestión de agentes inhibidores de su absorción.

**RESULTADOS:** De un total de 152 pacientes el 78% presentaban Porfiria Aguda y el 22% Porfirias Mixtas.( Cuadro I ) Dentro de las PAI 17pacientes (14%) son latentes y dentro de las mixtas 4 pacientes (12%) De los pacientes con PAI 110 eran de sexo femenino y 8 masculino, de los pacientes con porfirias mixtas 30 eran de sexo femenino y 7 de sexo masculino. La edad promedio para la PAI fue de 34 años(12-78) y para las mixtas, PV 37 años (13-65), CPH 34 años ( 17-57).Según la valoración nutricional el 57 % del total de la población se encontraba dentro de parámetros normales, el 43 % presentaba malnutrición (bajo peso, sobrepeso, obesidad) ( CUADROII ). Del total de pacientes solo requirieron reinternación 38 pacientes (25%). En el 10% de los casos fue por crisis.

**CUADRO I .TIPO DE PORFIRIA**

Tipo de porfiria	Nº de pacientes	%
PAI	118	78
PV	28	18
CPH	6	4
TOTAL	152	100

**CUADRO II. Valoración Nutricional según BMI**

VALORACIÓN SEGÚN BMI	PAI		PV		CPH	
	F	M	F	M	F	M
<b>NORMAL</b> 20- 25	61	5	10	5	1	3
<b>BAJO PESO</b> < 20	21	2	6	---	---	---
<b>SOBREPESO</b> 26 – 30	19	---	6	---	---	---
<b>OBESIDAD</b> >30	9	1	1	---	2	---
<b>TOTAL</b>	<b>110</b>	<b>8</b>	<b>23</b>	<b>5</b>	<b>3</b>	<b>3</b>

**CUADRO III. MOTIVO DE INTERNACION**

<b>MOTIVO DE INTERNACION</b>	<b>Nº DE PACIENTES</b>		
	<b>PAI</b>	<b>PV</b>	<b>CPH</b>
<b>CRISIS</b>	12	4	--
<b>PARTO</b>	6	--	--
<b>CIRUGÍA</b>	3	--	--
<b>OTROS</b>	10	3	--
<b>TOTAL</b>	31	7	--

**CONCLUSIONES:** El manejo clínico-nutricional de los pacientes porfíricos asegura la pronta recuperación de la crisis y la prolongación del período de remisión por un largo tiempo y en muchos casos para toda la vida. En la actualidad solo se internan los pacientes diagnosticados por primera vez y a partir de ese momento no reingresan al Hospital salvo en circunstancias muy excepcionales como desequilibrios hormonales durante el premenstruo.