

Porfiria Aguda Hepática (PAH):*^{1,2} una enfermedad hereditaria caracterizada por la aparición de crisis neurovisceralas, con o sin signos cutáneos.

- El síntoma más frecuente durante la crisis aguda es el **dolor abdominal** que suele acompañarse de otras manifestaciones. Las crisis suelen ser más **frecuentes en mujeres entre 14-45 años en edad reproductiva**.¹⁻³
- El **diagnóstico precoz** es esencial para frenar su progresión. Durante las crisis agudas la eliminación urinaria de precursores PBG y ALA siempre es muy elevada. La excesiva concentración de PBG en orina es fácilmente identificable mediante la realización del **test de Hoesch**.¹⁻³



Ante cualquier sospecha de PAH

Solicite el kit de diagnóstico con el **TEST DE HOESCH** por correo electrónico a

anticipah.hdoc@salud.madrid.org

el envío será realizado de manera gratuita a su consulta
Hospital Universitario 12 Octubre, Madrid.



Síntomas que pueden hacer sospechar¹⁻⁴

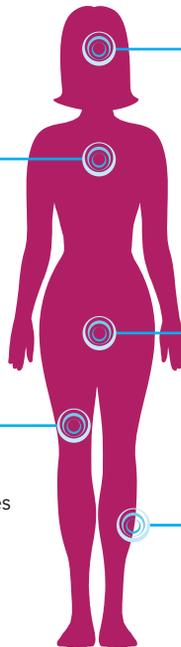
Dolor abdominal severo difuso + \geq 1 síntoma/s:

Manifestaciones del sistema nervioso autonómico

Taquicardia
Hipertensión
Estreñimiento
Náuseas y/o vómitos
Paresia vesical

Manifestaciones del sistema nervioso periférico

Dolor espalda/extremidades
Paresias/debilidad muscular
Reflejos tendinosos disminuidos/ausentes
Paresia respiratoria
Neuropatía craneal
Pérdida neuropática sensitiva



Manifestaciones del sistema nervioso central

Confusión
Ansiedad
Convulsiones
Alucinaciones
Fatiga

Alteraciones metabólicas

Orina oscura/rojiza
Hiponatremia

Hallazgos cutáneos**

Lesiones en la piel expuesta al sol
Ampollas crónicas

* Las PAH engloban cuatro subtipos de enfermedades: porfiria aguda intermitente, porfiria variegada, coproporfiria hereditaria y déficit hereditario de ácido delta aminolevulínico-deshidratasa.³

** Solo en coproporfiria hereditaria y porfiria variegada se ven hallazgos cutáneos.²

1. Puy H, Gouya L, Deybach JC. Porphyrias. Lancet. 2010; 375 (9718):924-37. 2. Edel Y and Mamet R. Porphyria: What Is It and Who Should Be Evaluated? Rambam Maimonides Med J. 2018;9 (2):e0013. 3. Wang B, Rudnick S, Cengia B, et al. Acute Hepatic Porphyrias: Review and Recent Progress. 4. Pischik E, Kauppinen R. An update of clinical management of acute intermittent porphyria. Appl Clin Genet. 2015 ;8:201-14.