

**Tabla 1** Concentraciones de litio en el plasma materno y del lactante y función tiroidea y renal de éste a lo largo de la evolución.

Edad	Dosis materna de litio/día	Litemia materna (mmol/l)	Litemia del lactante (mmol/l)	Cr del lactante (mg/dl)	TSH del lactante ( $\mu$ U/ml)
15 d	800 mg/día	0,74	0,26	0,1	—
1 m	800 mg/día	—	0,23	0,3	5,14
2 m	800 mg/día	—	0,23	0,2	3,55
6 m	800 mg/día	—	0,17	0,3	2,17

## Bibliografía

1. Nguyen HT, Sharma V, McIntyre RS. Teratogenesis associated with antibipolar agents. *Adv Ther.* 2009;26:281–94.
2. Viguera AC, Newport DJ, Ritchie J, Stowe Z, Whitfield T, Mogielnicki J, et al. Lithium in breast milk and nursing infants: clinical implications. *Am J Psychiatry.* 2007;164:342–5.
3. Kozma C. Neonatal toxicity and transient neurodevelopmental deficits following prenatal exposure to lithium: Another clinical report and a review of the literature. *Am J Med Genet A.* 2005;132:441–4.
4. Moretti ME, Koren G, Verjee Z, Ito S. Monitoring lithium in breast milk: an individualized approach for breast-feeding mothers. *Ther Drug Monit.* 2003;25:364–6.
5. Chaudron LH, Jefferson JW. Mood stabilizers during breastfeeding: a review. *J Clin Psychiatry.* 2000;61:79–90.
6. Howland RH. Prescribing psychotropic medications during pregnancy and lactation: principles and guidelines. *J Psychosoc Nurs Ment Health Serv.* 2009;47:19–23.

7. Tanaka T, Moretti ME, Verjee ZH, Shupak M, Ivanyi KE, Ito S. A pitfall of measuring lithium levels in neonates. *Ther Drug Monit.* 2008;30:752–4.

M.A. Marín Gabriel<sup>a,\*</sup>, I. Olza Fernández<sup>b</sup>, E. Donoso<sup>c</sup> y N. Gutiérrez Cruz<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Puerta de Hierro-Majadahonda, Madrid, España

<sup>b</sup> Servicio de Psiquiatría, Hospital Universitario Puerta de Hierro-Majadahonda, Madrid, España

<sup>c</sup> Servicio de Bioquímica, Hospital Universitario Puerta de Hierro-Majadahonda, Madrid, España

\* Autor un correspondencia.

Correo electrónico: [mangel.maringa@salud.madrid.org](mailto:mangel.maringa@salud.madrid.org) (M.A. Marín Gabriel).

doi:10.1016/j.anpedi.2010.12.007

## Diagnóstico de la mutación responsable de porfiria aguda intermitente en un recién nacido

### Diagnosis of the mutation responsible for acute intermittent porphyria in a newborn

Sr. Editor:

La porfirias son un grupo de enfermedades de origen genético o adquirido causadas por una alteración en alguna de las enzimas que intervienen en la síntesis del grupo hemo<sup>1-5</sup>. Existen diversos tipos de porfiria según el lugar en que dicho proceso se ve interrumpido<sup>2,3,5-7</sup> (fig. 1). Clínicamente, se diferencian las cutáneas y las de presentación aguda<sup>3,5</sup>, entre las cuales la porfiria aguda intermitente (PAI) es la más frecuente<sup>1,6,7</sup>. Se presenta con herencia autosómica dominante, con penetrancia incompleta y su causa reside en una mutación en el gen de la porfobilinógeno deaminasa (PBGD), localizado en el cromosoma 11<sup>1</sup>.

Se presenta el caso de un recién nacido asintomático portador de una mutación causante de PAI, en el que se realizaron los estudios tras diagnosticar la enfermedad en la madre.

Gestante de 27 años con antecedentes de dolores abdominales recurrentes, vómitos y algias generalizadas, relacionados con el periodo premenstrual, catalogados de síndrome ansioso-depresivo. Se practica cesárea a las 31 semanas por corioamnionitis, con buena evolución del recién nacido. Tras el parto, la madre inicia náuseas, vómitos y mialgias asociados a hiponatremia grave. Con la orientación diagnóstica de secreción inadecuada de hormona antidiurética, se inician restricción hídrica y reposición de sodio sin mejoría del perfil hidroelectrolítico. En los días posteriores presenta un cuadro de convulsiones que requiere tratamiento con fenitoína. A las 48h del comienzo del tratamiento anticonvulsivo presenta parálisis de extremidades rápidamente progresiva, llegando hasta la tetraplejía. Recibe tratamiento con tiamina e inmunoglobulina humana sin respuesta, descartándose Beriberi y Guillain-Barre, respectivamente. Finalmente, tras varias hipótesis diagnósticas, se incluye porfiria en el diagnóstico diferencial. El estudio bioquímico confirma la sospecha diagnóstica, detectándose cifras elevadas de porfobilinógeno (PBG) y ácido delta-aminolevulínico (D-ALA) en orina, y un aumento importante de porfirinas en sangre. Se realiza el estudio genético que confirma la existencia de la mutación c.652del A en el intrón 11 del gen PBGD, responsable de PAI. Se administra tratamiento con hemina con mejoría clínica progresiva. Debido al carácter hereditario de la enfermedad,

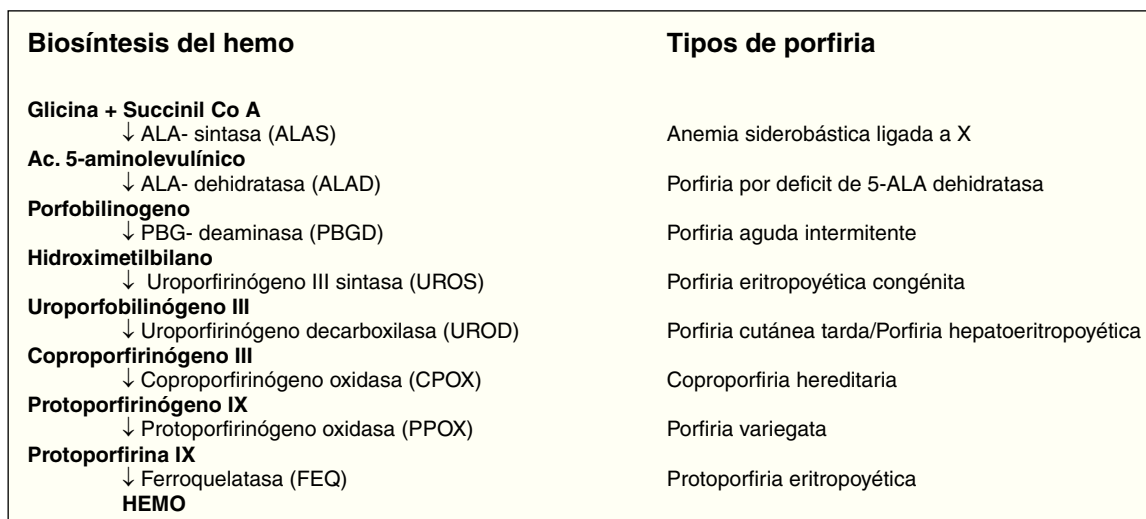


Figura 1 Biosíntesis de hemo y porfirias.

se realiza el cribado de la enfermedad en el niño. El estudio genético confirma la presencia de la mutación encontrada en la madre, siendo él portador heterocigoto de la enfermedad.

La porfiria se presenta habitualmente en adultos y aparece en forma de crisis agudas de síntomas gastrointestinales, neurológicos y psiquiátricos, con periodos libres de sintomatología<sup>1-3,5-8</sup>. Un 80-90% de los portadores de la mutación son asintomáticos durante toda su vida<sup>1,3,5,7,8</sup>. En niños, sólo se ha descrito la aparición de síntomas en los raros casos de homocigosis, en los que la enfermedad se manifiesta precozmente en forma de un proceso neurodegenerativo progresivo<sup>9</sup>.

El déficit enzimático presente en las porfirias agudas predispone a los pacientes a los efectos de factores precipitantes que provocan un aumento de demanda de hemo hepático e inducen la síntesis de ALA sintasa, la primera enzima en la cadena del hemo<sup>5</sup>. Como consecuencia, se produce una acumulación de intermediarios en el hígado y el tejido nervioso, que presumiblemente son los responsables de la sintomatología. El alcohol, los procesos infecciosos, determinados cambios hormonales, el embarazo<sup>2,4,10</sup>, situaciones de ayuno o el consumo de determinados fármacos (tabla 1) son los factores desencadenantes más conocidos<sup>1,3,5-8</sup>.

El diagnóstico de una crisis aguda de porfiria se basa en la detección de precursores del hemo, fundamentalmente D-ALA y PBG, en orina<sup>1,3,5-7</sup>, cuyos niveles se encuentran elevados en todas las porfirias agudas en momentos de crisis porfírica, excepto en la porfiria ALA-deshidratasa, en que no existe aumento de PBG. La detección de porfirinas en orina, heces, eritrocitos o plasma es también útil para el diagnóstico y la orientación hacia el tipo de porfiria, ya que cada una de ellas tiene un patrón concreto de producción porfírica. La confirmación definitiva de PAI se realiza mediante la determinación de la actividad de la PBG-D eritrocitaria<sup>1,3,5,6</sup> y el análisis genético<sup>1,3,5</sup>.

La pieza fundamental en el manejo de la enfermedad es la prevención de las crisis, evitando factores desencadenantes<sup>6,7</sup>. No existe un tratamiento efectivo al 100% pero la infusión de hematina vía central tiene buenos resultados generalmente<sup>1,5-7</sup>. La administración de glucosa intravenosa u oral puede beneficiar a algunos pacientes<sup>1,5</sup>, así como el trasplante hepático en casos extremos<sup>1</sup>.

La detección de portadores asintomáticos de la mutación puede ayudar a reconocer y tratar precozmente las crisis, en muchas ocasiones infradiagnosticadas por su inespecificidad clínica. En estos pacientes un manejo exhaustivo de los posibles factores desencadenantes y el uso controlado

Tabla 1 Fármacos porfirígenos

Aminoglutetimida	Griseofulvina
Barbitúricos	Ketoconazol sistémico
Carbamazepina	Metsuximida
Cloranfenicol	Metildopa
Clemastina	Metilsergida meprobamato
Clonidina	Ácido nalidíxico
Cotrimoxazol	Orfenadrina
Danazol	Oxcarbazepina
Dapsona	Oxtrifilina
Dihidralazina	Fenilbutazona
Dimenhidrinato	Fenitoína
Dipirona	Primidona
Derivados del cornezuelo de centeno	Progestágenos
Eritromicina	Pirazinamida
Etamsilato	Pirazolona
Etosuximida	Sulfonamidas
Etomidato	Tolbutamida

Disponible en: [www.orphan-europe.com](http://www.orphan-europe.com).

de fármacos serán la pieza clave para el éxito en el control de la enfermedad.

## Agradecimientos

Al Dr. Jordi To-Figueras y a la Dra. Cèlia Badenas, del Laboratorio de Bioquímica y Genética Molecular del Centro de Diagnóstico Biomédico (CDB) del Hospital Clínic de Barcelona, responsables del diagnóstico bioquímico y genético, respectivamente.

## Bibliografía

1. OMIM. Porphyria, acute intermittent. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/176000>.
2. Wolff C, Armas Merino R. Porphyria and pregnancy. Review of 17 women. *Rev Med Chil*. 2008;136:151–6.
3. Schneider-Yin X, Harms J, Minder El. Porphyria in Switzerland, 15 years experience. *Swiss Med Wkly*. 2009;139:198–206.
4. Kanaan C, Veille JC, Lakin M. Pregnancy and acute intermittent porphyria. *Obstet Gynecol Surv*. 1989;44:244–9.
5. Anderson KE, Bloomer JR, Bonkovsky HL, Kushner JP, Pierach CA, Pimstone NR, et al. Recommendations for the diagnosis and treatment of the acute porphyrias. *Ann Intern Med*. 2005;142:439–50.
6. Thadani H, Deacon A, Peters T. Diagnosis and management of porphyria. *BMJ*. 2000;320:1647–51.
7. Gonzalez-Arriaza HL, Bostwick JM. Acute porphyrias: a case report and review. *Am J Psychiatry*. 2003;160:450–9.

8. Regan L, Gonsalves L, Tesar G. Acute intermittent porphyria. *Psychosomatics*. 1999;40:521–3.
9. Solis C, Martinez-Bermejo A, Naidich TP, Kaufmann WE, Astrin KH, Bishop DF, et al. Acute intermittent porphyria: studies of the severe homozygous dominant disease provides insights into the neurologic attacks in acute porphyrias. *Arch Neurol*. 2004;61:1764–70.
10. Aggarwal N, Bagga R, Sawhney H, Suri V, Vasishta K. Pregnancy with acute intermittent porphyria: a case report and review of literature. *J Obstet Gynaecol Res*. 2002;28:160–2.

G. Sanjuan Herranz<sup>a,\*</sup>, E. Castejón Ponce<sup>a</sup>,  
M.A. López-Vílchez<sup>a</sup>, J. Díaz-Ledo<sup>a</sup>,  
C. Herrero Mateu<sup>b</sup>, A. Vázquez Sánchez<sup>c</sup>  
y A. Mur Sierra<sup>a,d</sup>

<sup>a</sup> *Sección de Neonatología, Servicio de Pediatría, Hospital del Mar, Barcelona, Universidad Autónoma de Barcelona, Barcelona, España*

<sup>b</sup> *Servicio de Dermatología, Hospital Clínic, Universidad de Barcelona, IDIBAPS, Barcelona, España*

<sup>c</sup> *Unidad de Cuidados Intensivos, Hospital del Mar, Barcelona, España*

<sup>d</sup> *Universidad Autónoma de Barcelona, Barcelona, España*

\* Autor para correspondencia.  
*Correo electrónico: gemma.sh@hotmail.com*  
(G. Sanjuan Herranz).

doi:10.1016/j.anpedi.2011.01.024

## Síndrome de pseudo-Prune Belly: un Prune Belly sin criptorquidia

### Pseudo-Prune-Belly syndrome: a Prune-Belly without cryptorchidism

*Sr. Editor:*

El síndrome de Prune-Belly (SPB) es una anomalía congénita infrecuente caracterizada por hipoplasia o ausencia de pared abdominal, criptorquidia bilateral y anomalías del tracto urinario<sup>1–5</sup>. La mayoría de los casos ocurren esporádicamente<sup>3</sup>; sin embargo, hay descritos casos familiares<sup>6,7</sup>, lo que sugiere la existencia de alguna forma de herencia, principalmente la recesiva ligada al X, aunque otros patrones como el autosómico recesivo, dominante o mitocondrial también han sido propuestos<sup>6,7</sup>. Por definición, el paciente debe ser varón, ya que tiene que existir criptorquidia para que exista la tríada completa; sin embargo, un equivalente a este síndrome conocido como pseudo-Prune Belly ha sido descrito en mujeres (3-5%) con musculatura abdominal laxa y alteraciones congénitas del aparato genitourinario<sup>3–5</sup>.

Se comenta el caso de un varón a término, producto de una cuarta gestación controlada; sin antecedentes familia-

res relevantes. En la ecografía de la semana 20 de gestación se detecta dilatación de ambas pelvis renales de 12 mm. A las 27 semanas se repite el estudio mostrando dilatación piélica de 10 mm y ascitis masiva con intestino hiperecogénico sin visualizarse estómago, que sugiere obstrucción de intestino delgado. Dos semanas después persisten la ascitis y la dilatación de ambas pelvis renales y aparece polihipodramnios (índice de líquido amniótico [ILA] 40 cm), por lo que se procede a drenar el líquido amniótico. En las ecografías posteriores continúa la hidronefrosis, aparecen dos imágenes pseudoquísticas en el abdomen y desaparece progresivamente la ascitis.

Al nacimiento presenta un peso adecuado destacando una pared abdominal flácida, a través de la cual se palpan fácilmente los órganos, ambos testes están descendidos y no presenta otras anomalías asociadas. Realiza su primera micción y meconio en el periodo neonatal inmediato. En la ecografía abdominal se observa una musculatura marcadamente adelgazada, el riñón derecho presenta un aumento difuso de la ecogenicidad, con mala diferenciación córtico-medular, y el izquierdo está sustituido por formaciones quísticas (la mayor de 65 mm), sin visualizarse parénquima. Se realiza cistouretrografía miccional seriada en la que no se detectan anomalías y una gammagrafía renal en la que el riñón derecho tiene un 65,86% de funcionalidad y el izquierdo un 34,14%. Además, se realiza ecografía