



**Alumno: Raul Gibrán Gallegos Merlín**

**Grado: 6º**

**Grupo: A**

**Asignatura: Neurología**

**Dra. Mónica Gordillo Rendón**

## **INTRODUCCION**

Abordaremos el apropiado diagnóstico de errores innatos del metabolismo, que nos facilita en gran parte con el desarrollo de programas de tamizaje y una actitud constante de sospecha clínica y acceso a un laboratorio especializado.

Que, aunque no sea una enfermedad muy frecuente, es de gran importancia conocerla e identificarla, cual sus síntomas son muy comunes que pueden confundirlo y no diagnosticarla. Es un trastorno bioquímico que existe una alteración en la estructura y función de las proteínas, con un origen genético que sus causas serian por la mutación de su ADN o déficit enzimático

El diagnóstico oportuno es primordial para el control de la enfermedad, y con frecuencia son monogenicas y de herencia autosómica recesiva. Afectan algunos órganos, pero los más frecuentes son las manifestaciones neurológicas y digestivas. Constituyen más de 5% de las admisiones en un hospital pediátrico.

# **RUTA DX**

## **“ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO”**

Las presentaciones clínicas se dividen en 3 grupos.

Grupo 1º “Intoxicación” Aguda y progresiva.

Grupo 2º Afectan al metabolismo energético.

Grupo 3º Alteración de la síntesis o el catabolismo de moléculas complejas.

Secuencia diagnóstica

- 1. Edad del paciente**
- 2. Hallazgos clínicos**
- 3. Exámenes complementarios**

PRESINTOMÁTICO: Tamiz neonatal

- Método para la medición de fenilalanina en la sangre
- Papel filtro para la recolección de sangre capilar neonatal

Si el Tamiz sale SOSPECHOSO, se debe generar una segunda muestra de tamiz.

Si es ANORMAL inmediatamente se debe generar las pruebas confirmatorias.

1. Edad del paciente:

Los congénitos, presentes en el nacimiento se presentan con retardo del crecimiento intrauterino

Posnatales que estos al principio se presentan como asintomáticos.

- Neonatal: Se manifiesta antes de los 30 días de vida hasta los 12 meses de edad.
- Preescolar: 1-5 años.
- De escolar: 6-12 años.
- Adolescente: De 13-15 años de edad.

## **1. Antecedentes Familiares**

Es importante verificar algún grado de consanguinidad

- Nos aportara mucha información la realización de un árbol genealógico.
- Interrogar si algún familiar ha tenido el mismo proceso
- Historia familiar de abortos, muertes súbitas o muertes de niños no aclaradas.

## **2. Antecedentes Personales**

- Sepsis neonatal sin etiología clara.
- Si ha tenido rechazo al alimento.
- Falla del crecimiento no relacionado con malnutrición

Los síntomas tempranos podemos clasificarlos en malformaciones verdaderas, displasias y signos funcionales. Existe un comienzo tardío de los síntomas: coma, ataxia, vómitos, acidosis, intolerancia al ejercicio, falla renal.

## **SOSPECHAR INMEDIATAMENTE**

Cuando se observa deterioro neurológico rápido y progresivo sin causa aparente y muchas veces son inadvertidos.

Son las principales manifestaciones.

Los síntomas neurológicos más llamativos:

- Hipotonía
- Demora del desarrollo
- Trastorno del desarrollo intelectual
- Epilepsia
- Deterioro neurológico
- Signos psiquiátricos

## **EXAMEN FISICO**

- Inspeccionar el estado general
- Reactividad al medio
- Estado de sensorio

## **EXAMEN OCULAR Y EL FONDO DE OJO.**

Es la ventana para diagnosticar ENM

- Cataratas en un neonato es altamente sugestivo de galactosemia

## **Tomar en cuenta el olor anormal del paciente es una característica muy común de los ENM**

Moho (Ratón mojado) = Fenilcetonuria

Miel maple= Enf. De jarabe de maple

Pies sudados= Acidemia isovalerica y acidosis 3 hidroxi-metil-glutarica

Orina de gato= Deficiencia de 3 metil-crotonil carboxilasa CoA y carboxilasas.

Calabaza cocida= Malabsorcion de metionina

Mantequilla rancia= Tirosinemia

Azufre= Cistinuria

Pescado= Trimetilaminuria.

## **COLOR DE LA ORINA**

Rojo oscuro= Porfirias, hemoglobinuria

Rojo claro= Presencia de uratos

Azul= Enf. De hartnup, nefrocalcinosis

Blanca= Hiperoxaluria primaria

Oscura= Alcaptonuria

## **VALORAR LA PIEL**

Si presenta o no ictericia.

## **VALORAR SIGNOS VITALES**

Taquipnea asociada a acidosis respiratoria en un neonato, puede sugerir defecto en el ciclo de la urea.

## **EXAMEN CLINICO POR SISTEMAS**

Exploración cardiaca en descarte de cardiomegalia

## **PALPACION ABDOMINAL**

En busca de visceromegalias (Hepato-hepatoesplenomegalia)

## **EXPLORACION NEUROLOGICO**

- Evaluar cognición
- Movimientos anormales
- Tono
- Reflejos
- Coordinación
- Sin presenta convulsiones
- Características de la marcha

### **Clínica Laboratorio:**

Hiperamonemia

Acidosis metabólica

Observar si presenta síntomas digestivos como vómitos, disfunción hepática, fallo de medro, ictericia. Algunos de los síntomas aparecen en relación con la alimentación como: Intolerancia hereditaria a la fructosa galactosemia.

El 70% de los recién nacidos inician los primeros síntomas en forma de "Intoxicación"

Un 15% manifiesta un déficit energético, por un fallo agudo hepático, miocárdico, muscular renal o del sistema nervioso y el otro 15% un grupo de miscelánea con alteraciones clínicas variadas, que comprometen el metabolismo de las moléculas complejas.

Debemos esperar un intervalo de días para poder observar si tiene alguna manifestación, que inicia con deterioro neurológico progresivo.

## **DETERIORO LENTO**

Síntomas específicos:

Empieza con rechazo de alimento, vómitos, fallo de medro y alteración del tono muscular.

## **DETERIORO NEUROLOGICO GRAVE**

- Convulsiones
- Depresión del sensorio
- Coma

## **CONCLUSION**

Un diagnóstico adecuado es una historia clínica con recolección muy detallada de los antecedentes familiares y personales, con la importancia de saber la edad de la aparición de los síntomas y la exploración física completa por aparato y sistemas con especial énfasis en el examen neurológico. Y a todo recién nacido se le debe de realizar, de manera obligatoria, el tamiz neonatal básico para la detección oportuna del hipotiroidismo congénito

## BIBLIOGRAFIA

### Bibliografía

García, D. L. (2017). Enfermedades neurometabólicas: Orientación diagnóstica a partir. En D. M.- M. Dr. Leonardo García, *Enfermedades neurometabólicas: Orientación diagnóstica a partir*. Panama: Enfermedades neurometabólicas.