

NOMBRE DEL CATEDRATICO: DRA. MONICA GORDILLO RENDON

NOMBRE DE LA ALUMNA: LAURA DILERY CRUZ DIAZ

MATERIA: NEUROLOGIA

TEMA: ABORDAJE DE LA METABOLOPATIAS

GRADO Y GRUPO: 6° "A"

FECHA DE ENTREGA: 24-SEPTIEMBRE -2020



Los errores innatos del metabolismo son enfermedades causadas por mutaciones en el DNA que producen proteínas estructuralmente anormales, lo que altera su función y tiene como consecuencia un daño en la salud del individuo.

Para el abordaje del diagnóstico y tratamiento hay diferentes etapas las cuales son: Presintomático, Sintomático, Bioquímico, Genético y Postmortem.

DIAGNOSTICO PASO A PASO

1._Realización del Tamiz Neonatal. (En búsqueda de alguna de las enfermedades metabólicas)

2._Búsqueda de manifestaciones clínicas (signos y síntomas) por las cuales sospeche ECM. (Fiebre, vomito, diarrea, hiporexia, ictericia, deshidratación, falla para crecer).

3._Búsqueda de alteraciones en estudios de laboratorio que me puedan indicar presencia de alguna ECM. (Hemograma, glucemia, transaminasas, ácido úrico, pH, gases, iones, anion GAP, hemostasia y sedimento de orina.)

4._Búsqueda de alteraciones/mutaciones genéticas que nos indiquen que hay una anomalía e indiquen ECM o la presencia en algún familiar.

5._Búsqueda postmortem de pruebas de laboratorio y gabinete en cierto tiempo después de que fallece el paciente que indique que curso con ECM.

TRATAMIENTO DE LOS ECM EN EL NEONATO

En muchas ocasiones estamos obligados a iniciar un tratamiento de emergencia sin disponer de un diagnóstico exacto de la enfermedad. Esta situación es una constante de muchos de los ECM que debutan en el periodo neonatal.

El éxito del tratamiento va a depender en gran parte de su precocidad, por ello, debido a que el diagnóstico etiológico puede retrasarse en ocasiones, es preciso poner en marcha ante la sospecha de enfermedad metabólica neonatal una serie

de medidas terapéuticas generales para estabilizar al neonato y asegurar su supervivencia en las mejores condiciones, después ya se establecerá el tratamiento específico según el diagnóstico.

A. Tratamiento de los EIM en el recién nacido y lactante

1.- Inmediato:

Practicar exámenes generales y tomar “muestra crítica”.

Soporte vital y estabilización clínica.

Mantenimiento hidroelectrolítico y del equilibrio ácido-base: corregir la acidosis metabólica con bicarbonato si el pH es 7,10 o bicarbonato 10 mEq/l.

2.-Evitar producción endógena de metabolitos tóxicos y favorecer anabolismo:

Régimen cero en las primeras 24 horas, suero glucosado 10% (según hipoglicemia o por ingesta calórica aportando 6-8mg/k/min. de carga de glucosa inicialmente). Considerar que el ayuno prolongado es perjudicial en la mayoría de los EIM y debe ser mantenido el menor tiempo posible.

Tan precoz como el segundo día de vida, aportar triglicéridos de cadena mediana para prevenir catabolismo protéico (0,5-2g/k/día). Se debe proceder de esta forma si el amonio sobrepasa los 300 ug% y si hay una acidosis metabólica con grave cetoacidosis. Tanto los carbohidratos como los lípidos se deben dar inicialmente por vía endovenosa, pero se debe usar la vía enteral lo más pronto posible (mezclas de polímeros de glucosa y triglicéridos de cadena mediana utilizando una bomba de infusión continua). Iniciar fórmulas metabólicas específicas según diagnóstico confirmado.

3.-Suplemento de sustratos:

L-Carnitina a todos los pacientes, en dosis de 150-300mg/kg/día por vía endovenosa u oral, ya sea en infusión continua o fraccionada en 3 dosis. No se conocen condiciones donde el uso de carnitina pueda ser perjudicial, por lo que su uso en el manejo de urgencia esta ampliamente aceptado.

Clorhidrato de arginina al 10% también se prescribe en todos los casos de hiperamonemia hasta no aclarar etiología (dosis: 0,6g/k a pasar en 90 minutos endovenoso). Su uso en argininemia no estaría indicado.

Las vitaminas que se suplementan son Biotina (10mg/día oral o por SNG), Tiamina (50mg/día), Riboflavina (100mg/ día).

4. Remoción de sustancias tóxicas:

El tratamiento nutricional intensivo y la suplementación de sustancias descritas debieran en muchos casos mejorar el cuadro. En caso de que esto no ocurra en 24-48 horas, se debe considerar la remoción de sustancias tóxicas con diálisis.

5.- Indicaciones de diálisis:

Amonemia 500 ug/dl (hiperamonemia severa)

Compromiso de conciencia progresivo.

Convulsiones

Coma

COMENTARIO

Las enfermedades innatas del metabolismo o metabolopatias como vimos son enfermedades raras y de difícil diagnostico si nosotros no conocemos estas patologías, por eso debemos prestar atención desde que nosotros realizamos la exploración física, para no olvidar que estas pueden estar presentes.

Este tipo de patologías se pueden presentar desde la etapa neonatal hasta la etapa adulta, y es en la edad adulta donde alguna de estas enfermedades sintomáticas pudiera confundirse con alguna otra patología. Algo que me pareció importante es que en más del 80% de los pacientes que cursan con estas enfermedades pueden tener alguna alteración neurológica. Estas enfermedades abarcan distintos tipos de presentación por lo que es fácil confundirse, considero que siempre debemos leer hasta lo que para nosotros quizás sea irrelevante ya que no sabemos en qué momentos pudiéramos toparnos algo así en nuestra práctica médica.

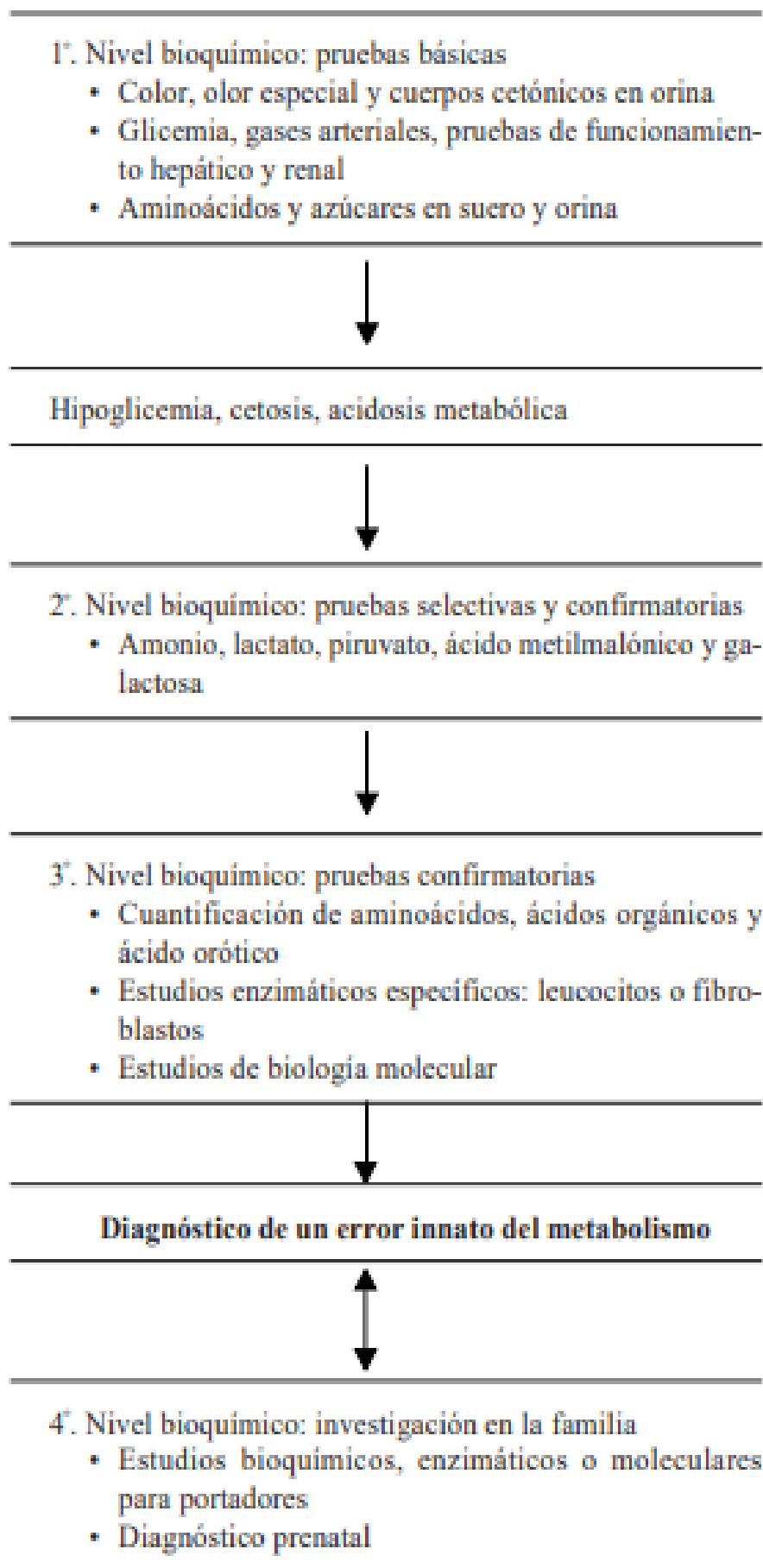
Algo también importante a recalcar es que este tipo de pacientes deben tener un seguimiento dietético, ya que esto forma parte fundamental del tratamiento. La dieta debe ser individualizada para cada uno de los pacientes y deben tenerse en cuenta las necesidades de cada individuo. Para que de esta manera se alcancen mejores resultados con el tratamiento.

BIBLIOGRAFIA

<https://www.elsevier.es/es-revista-anales-pediatria-continuada-51-articulo-diagnostico-los-errores-innatos-del-S1696281808756002>

<https://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-1999/sp992h.pdf>

VIDEO



ANEXOS

Tabla 2.

Exámenes de laboratorio en pacientes con sospecha de error congénito del metabolismo

Estudios basales

Análisis de sangre

Hemograma, coagulación, ionograma, calcio, gasometría (brecha aniónica), glucosa, perfil hepático, ácido úrico, colesterol

Amonio, ácidos láctico y pirúvico, cuerpos cetónicos, ácidos grasos no esterificados (NEFA)

Otros (según clínica y sospecha diagnóstica): enzimas musculares, etc.

Análisis de orina

Orina elemental: glucosa, pH, cuerpos cetónicos

Sustancias reductoras

Test de sulfitos (Sulfitest)

Electrolitos, ácido úrico, creatinina

Estudios metabólicos

Análisis de sangre: se efectúan en plasma, suero, sangre en papel de Guthrie, sangre con ácido etilendiaminotetracético (EDTA) (según enfermedad). Los más utilizados son los siguientes:

Estudio del estado de oxidación-reducción celular*: lactato/piruvato, 3OH-butirato/acetoacetato, NEFA/cuerpos cetónicos*, glucosa por cuerpos cetónicos*

Aminoácidos*

Carnitina y acilcarnitinas*

Transferrina deficiente en hidratos de carbono

Otros: homocisteína, ácidos grasos de cadena muy larga (VLCFA) y esteroles

Análisis de orina

Aminoácidos*

Ácidos orgánicos*

Ácido orótico

Otros: creatina y guanidinoacético, purinas y pirimidinas, mucopolisacáridos, oligosacáridos, sales biliares, polioles,

Estudio de extensión de la enfermedad

Exámenes de apoyo

Exámenes radiológicos: radiografía de tórax y esqueleto; estudios neurorradiológicos: resonancia magnética con espectroscopia, ecografías

Estudio cardiológico

Estudio oftalmológico

Estudios histoquímicos en tejidos: biopsias de piel, hepática, muscular, etc.

Estudios enzimáticos y genéticos

Estudios enzimáticos: se utilizará el tejido más accesible que exprese la enzima

Estudios genéticos: se precisan muestras que contengan ADN, como sangre en papel de Guthrie, sangre con heparina o EDTA, muestras de tejidos que se congelan

* Se recogen simultáneamente con los exámenes basales y se congelan.