



UNIVERSIDAD DEL SURESTE
CAMPUS TUXTLA



DOCENTE: DRA. MONICA GORDILLO
RENDON

ALUMNOS: CÉSAR ALEXIS GARCÍA
RODRÍGUEZ

LICENCIATURA: MEDICINA HUMANA

SEMESTRE: 6º

MATERIA: NEUROLOGIA

TRABAJO: PASOS PARA REALIZAR EL
ABORDAJE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO
DE LAS METABOLOPATIAS

ABORDAJE DIAGNOSTICO

✚ **Paso 1.- Presintomático:** encabezado por el **tamiz neonatal**.

Semáforo de acciones del tamiz.

Verde: tamiz normal. Se entrega resultado y se da de alta.

Amarillo: sospechoso.

- Realizar una segunda muestra
- Identificar si el laboratorio que emite el resultado es confiable (deben contar con una certificación internacional del CDC de Atlanta o del PEC de Argentina).

Rojo: Anormal. Segundo tamiz (se hacen pruebas confirmatorias: Metabolitos o enzimas).

*NO DAR TRATAMIENTO HASTA QUE SE CONFIRME LA ENFERMEDAD, si presenta síntomas se mantiene internado, si no es sintomático puede seguirse de manera externa.

✚ **Pasó 2.- Sintomático.**
Valorar los síntomas

Formas clínicas de presentación más frecuentes: deterioro neurológico, fallo hepático, hipoglucemia, fallo cardiaco, hiperlactacidemia primaria, convulsiones intratables.

Síntomas comunes de los errores innatos del metabolismo.

- | | |
|---------------------|-----------------------|
| • Vómito | • Acidosis metabólica |
| • Fiebre | • Anion GAP elevado |
| • Diarrea | • Anemia |
| • Hiporexia | • Hiperamonemia |
| • Ictericia | • Hiperlactemia |
| • Deshidratación | • Hipoglucemia |
| • Falla para crecer | • Cetosis |
| | • Trombocitopenia |



Olores de la orina en EIM

- Moho (raton mojado)= fenilcetonuria.
- Miel de maple= enfermedad De jarabe de maple.
- Pies sudados = academia isovalerica y acidosis 3 hidroximetilglutarica.
- Orina de gato= deficiencia de 3 metilcrotonil carboxilasa CoA y carboxilasas.

- Calabaza cocida= mala absorción de metionina
- Mantequilla rancia= tirosinemia
- Azufre= cistinuria
- Pescado= trimetilaminuria

Color de la orina (preguntar a la mamá, ¿y cómo está su orina)

- Rojo oscuro=porfirias, hemoglobinuria.
- Rojo claro= presencia de uratos.
- Azul= enfermedad de Hartnup, nefroalcalosis.
- Blanca= hiperoxaluria primaria.
- Oscura= alcaptonuria.

🚦 Paso 3.- Bioquímico. Laboratorio

Biometría hemática

- Trombocitopenia, neutropenia= tirosinemia, academia, isovalerica, propionica, metilmalonica.

Pruebas metabólicas completas.

- Hipoglucemia= deficiencia de B oxidación.
- Hiperlactacidemia= enfermedades mitocondriales.
- Hiperamonemia= alteración del ciclo de la urea.
- Acidosis metabólica= acidemias orgánicas.

Perfil de aminoácidos

- Perfil de acilcarnitinas
- Perfil de aminoácidos plasmáticos mediante HPLC
- Perfil de ácidos orgánicos urinarios mediante GC/MS

🚦 Paso 4.- Genético

Análisis molecular, como prueba confirmatoria.

- Hacer el diagnóstico genético para saber la mutación de la EIM.
- Dependiendo de la mutación se tomara las decisiones terapéuticas y para saber qué tan estricta va a ser la dieta.

🚦 Paso 5.- Posmortem

Se tienen 30 minutos después de que muere el niño para tomar muestras de:

- Sangre
- Orina
- LCR
- Biopsias

El diagnóstico posmortem en los EIM es posible.

ABORDAJE TERAPEUTICO.

Los EIM requieren de la colaboración estrecha de un equipo multidisciplinario: biólogos, enfermeras, epidemiólogos, gastroenterólogos, genetistas, intensivistas, neonatólogos, neurólogos, nutriólogos, pediatras, químicos, trabajadoras sociales y terapeuta del neurodesarrollo, para conjuntar los hallazgos clínicos y con los biológicos.

PRINCIPIOS GENERALES DEL TRATAMIENTO:

✚ Paso 1. Tratamiento de soporte:

- Estabilización cardiovascular y respiratoria.
- Obtención de muestras (preferiblemente antes de iniciar ningún tratamiento, puesto que los resultados pueden alterarse rápidamente).
- La mayoría necesitarán rehidratación y corrección de los trastornos electrolíticos y balance calcio/fósforo, pero estos tratamientos, no deben retrasar el inicio de medidas de tratamiento específico. En general se iniciará una infusión de glucosa al 10%, 150 ml/kg/día (10 mg/kg/min, aprox. 60 Kcal/kg/día), con los electrolitos apropiados. Si los resultados no son concluyentes, y continúa existiendo la posibilidad de una enfermedad metabólica:
 - Continuar la infusión de glucosa
 - Revisar la historia y signos clínicos y consultar al especialista en enfermedades metabólicas
 - Monitorizar los electrolitos, glucosa, lactato y estado ácido-base (mantener el sodio por encima de 135 mmol/l para evitar el edema cerebral).
- Deben prevenirse, e investigarse la presencia de infección, y tratarse precozmente, si procede.

✚ Paso 2. Nutrición:

- Vía de elección para la administración de nutrientes es la enteral. Si está contraindicada la vía enteral, se utilizará la nutrición parenteral.
- Se debe interrumpir la ingesta de productos potencialmente tóxicos (proteínas, grasas, galactosa, fructosa).
- Tras 48-72 horas de tratamiento se debe reiniciar la administración de proteínas con una solución de aminoácidos a una dosis de 0.3 g/kg/día

(aumentarse progresivamente si la situación clínica lo permite pero sin pasar de 1.5 g por cada 100 Kcal, hasta que el diagnóstico no esté bien definido).

- En los recién nacidos y lactantes lo más adecuado es utilizar como base de la dieta la leche materna (o si ello no es posible una fórmula artificial).
- En niños más mayores el uso de hidratos de carbono de absorción lenta o semilenta debe completarse en todos los casos con la ingesta de grasas y de proteínas (a ser posible naturales) necesarias en cada caso y edad.

✚ Paso 3. Tratamientos específicos:

Algunas enfermedades concretas pueden beneficiarse de tratamiento específico, fundamentalmente:

- Carnitina: detoxificador natural.
- Productos quelantes del amonio o que inducen su excreción de por vías alternativas.
- Suplementos vitamínicos: la administración de vitaminas a dosis farmacológicas puede aumentar la actividad del enzima deficiente.
 - Acidosis metabólica: vitamina B12 y biotina.
 - Convulsiones resistentes en recién nacido: piridoxina, piridoxal fosfato, polínico, biotina.
 - Afectación neonatal grave: tiamina, biotina y riboflavina.
 - Se valorará su administración en función de la presentación clínica.

Bibliografía

- ✚ Algoritmo clínico-biológico para el diagnóstico de los errores innatos del metabolismo en neonatos enfermos. María Eugenia Vega Hernández, Raquel Chávez Torres.
- ✚ PROTOCOLO DE SOSPECHA DE ENFERMEDAD METABÓLICA. Versión 2.2013. Dra. Alba Palacios Cuesta, Dr. Juan Ignacio Sánchez Díaz. Unidad Cuidados Intensivos Pediátricos. Hospital 12 de Octubre, Madrid.
- ✚ **Video: Abordaje de los errores innatos del metabolismo (<https://youtu.be/eoFZQicF2dY>)**