



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

**“ABORDAJE DIAGNOSTICO Y TRATAMIENTO DE
LAS METABOLOPATIAS”**

DOCENTE: DRA. MONICA GORDILLO RENDON.

MATERIA: NEUROLOGÍA.

TUXTLA GUTIÉRREZ, CHIAPAS.

ABORDAJE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE LAS METABOLOPATIAS.

Son enfermedades causadas por mutaciones en el DNA que producen proteínas estructuralmente anómalas, lo que altera su función y tiene como consecuencia un daño en la salud del individuo.

Cerca del 10% de los pacientes hospitalares puede tener un error del metabolismo.

Son 5 pasos para realizar el diagnóstico:

1. Presintomático.
2. Sintomático.
3. Bioquímico.
4. Genético.
5. Postmortem.

•Primer paso Presintomático: Tamiz neonatal.

Realizar entre los 3 y 5 días de vida.

Cuando es **normal**, dar de alta

Y cuando es **sospechoso**, hacer una segunda prueba.

Cuando es **anormal**, ir a una prueba confirmatoria.

No dar tratamiento hasta que se confirme.

Enfermedades detectadas por el tamiz:

1. Endocrinopatías: Hipotiroidismo congénito, Hiperplasia suprarrenal congénita.
2. Hemoglobinopatías y otros trastornos hematológicos: Anemia de células falciformes, Talasemias, Homocigotos y variantes y Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa.
3. Trastornos de los aminoácidos: **Fenilcetonuria**, Enfermedad de jarabe de maple, Homocistinuria, Citrulinemia, Argininemia y Tirosinemia.
4. Acidemias orgánicas y defectos de la oxidación de ácidos grasos: Acidemias isovalérica, metilmalónica, propiónica y metilglutárica, Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa y Deficiencia de beta cetotilasa.

5. Otras enfermedades metabólicas: **Galactosemia** y Fibrosis quística.

• Según paso Sintomático:

Fiebre, vomito, diarrea, retraso ponderal, talla baja, anorexia.

Comunes: vomito, fiebre, diarrea, hiporexia, ictericia, deshidratación, falla para crecer.

Olores en EIM:

- Moho (ratón mojado): Fenilcetonuria.
- Miel maple: Enfermedad de jarabe de maple.
- Pies sudados: Acidemia isovalerica y Acidosis 3 hidroximetil-glutarico.
- Orina de gato: Deficiencia de 3 metil-crotonil carboxilasa CoA y carboxilasas.
- Calabaza cocida: Malabsorción de metionina.
- Mantequilla rancia: Tirosinemia.
- Azufre: Cistinuria.
- Pescado: Trimetilaminuria.

Color de la orina:

- Rojo oscuro: Porfirias, Hemoglobinurias.
- Rojo claro: Presencia de uratos.
- Azul: Enf. De Hartnup, nefrocalcinosis.
- Blanca: Hiperoxaluria primaria.
- Oscura: Alcaptonuria.

• Tercer paso Bioquímico:

- Hipoglicemia: Defectos defectos de beta oxidación.
- Hiperlactacidemia: Enfermedades mitocondriales o acidemias láctica.
- Hiperamonemia: Alteración del ciclo de la urea.
- Acidosis metabólica: Acidemias orgánicas.

- Trombocitopenia y Neutropenia: Tirosinemia, acidemia isovalerica, propionica o metilmalonica.

- Biometria hematica completa.
- Ego.
- Gasometria.
- QS.
- Pruebas hepaticas.
- Pruebas de coagulación.
- Sulfitos.

• Cuarto paso Genético: Estudio para mayor fiabilidad y un tratamiento dirigido y eficaz.

- Estudio genético,

Para ver el tratamiento y qué tan estricta será la dieta.

Deficiencia de galactosa-1-fosfato Uridil Transferasa.

Mutaciones de 2 tipos:

Galactosemia clásica: Q188R.

Tratamiento estricto.

Deficiencias parciales: N314D.

Es benigna, no requiere tratamiento estricto.

Homocigoto Q188R (Q188R/Q188R): Tratamiento estricto.

Homocigoto N314D (N314D/N314D): No necesita tratamiento.

Heterocigoto con presentación leve y severa(Q188R/N314D): Vigilar al paciente para identificar cuál predomina.

Si presenta Q188R y la otra parte no es identificable: Mantener en tratamiento y vigilancia.

Si presenta N314D y la otra parte no es identificable: Mantener en vigilancia.

- Quinto paso **Postmortem:**

Muestra hasta 30 minutos después de la muerte.

Muestras de sangre, LCR, biopsia, orina.

Tratamiento nutricional.

Para el correcto manejo de los EIM, es fundamental su sospecha.

Los pacientes con sintomatología sugestiva de carácter progresivo, persistente, afectación multiorgánica y no atribuible a otras causas, deben ser remitidos a un centro especializado para su estudio más amplio y tratamiento.

- Alimentos permitidos y prohibidos.
- Tratamiento de urgencia inicial en las descompensaciones, posibles complicaciones clínicas, etc.
- Diálisis peritoneal o hemodiálisis.
- Administración del metabolito que esté deficiente.
- Administrar la enzima deficiente.

El tratamiento nutricional es en ocasiones la única terapéutica para los pacientes con errores innatos del metabolismo.

Y pone en relieve la poca disponibilidad de medicamentos que obliga a utilizar la formulación magistral para adaptarse a las necesidades individuales, así como la necesidad de un trabajo en equipo y formación continuada para aportar el máximo valor en salud a este tipo de pacientes.

Se recomienda la prescripción de la dieta, orientando a los pacientes las cantidades y alimentos que pueden consumir.

Vigilancia periódica para los pacientes con un historial de acidosis metabólica, hipoglucemia, y otros síntomas que presentan de forma aguda.

Enviar anualmente a consulta con el personal experto o a clínicas metabólicas a los pacientes con deficiencia de SCAD para evaluar:

- crecimiento y desarrollo.

- estado nutricional (incluyendo proteínas y depósitos de hierro, niveles de glóbulos rojos o ácidos grasos esenciales de plasma y carnitina en plasma).

Bibliografía.

http://sccalp.org/boletin/200/BolPediatr2007_47_111-115.pdf

<http://www.cenetec.salud.gob.mx/descargas/gpc/CatalogoMaestro/IMSS-724-14-Apneadelprematuro/724GER.pdf>

<https://youtu.be/eoFZQicF2dY>