

HIPERAMONIEMIA Y ACIDOSIS METABÓLICA EN UN LACTANTE CON FINAL INESPERADO

González Fuentes A, Álvarez Domínguez MA. Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva

Introducción: Presentamos el caso de un paciente de un mes con hiperamoniemia y acidosis metabólica con final inesperado.

Caso clínico:

Acude a urgencias por disminución de la respuesta a estímulos y episodios de cianosis peribucal. Ha ocurrido unos 40 minutos tras la toma de fórmula de inicio. Refieren deposiciones de consistencia más líquida en las últimas horas. Se ha mantenido afebril en todo momento. Sin otros síntomas.

Se pasa a sala de emergencias, donde se encuentra reactivo, con piel reticulada, fontanela normotensa. ACR y abdomen normales. Pulsos palpables. No exantemas ni lesiones cutáneas. A los 3 minutos, realiza episodio de apnea y desaturación hasta 85%, con cese espontáneo. Realiza una deposición líquida.

Constantes a su llegada: TA 70-45 mmHg, FC 170 lpm, glucemia 89 mg/dl. Temperatura 36,4°C

Se estabiliza en sala de emergencias.

Se realiza diagnóstico diferencial con causas cardíacas, respiratorias, digestivas, metabólicas, neurológicas e infecciosas de pudieran ser compatibles la clínica del paciente.

Se extraen las siguientes pruebas complementarias:

- Gasometría: pH 7.23, PCO₂ 33.2, HCO₃ 15, EB -12, láctico 2,5 mmol/L, iones normales.
- Hemograma con Hb 9,5 g/dl, resto normal.
- Bioquímica destaca amonio 125 micromol/l, resto de iones y función renal normales.
- Proteína C reactiva y procalcitonina sin elevación.
- Virus en heces y coprocultivo: ambos negativos.
- Virus respiratorios negativos.
- Tóxicos en orina: negativos.
- Ecografía abdominal, por sospecha de invaginación intestinal, con resultados normales.
- Ecocardiograma, donde se visualiza foramen oval permeable, sin otros hallazgos.

Tras su estabilización, y ante la hiperamoniemia, se decide ingreso para estudio y tratamiento ante la posibilidad diagnóstica de metabopatía. Se extraen muestras de sangre y orina para ello, se indica dieta absoluta, suero glucosado e inicio de cofactores del grupo B.

Tras 48 horas a dieta absoluta y sueroterapia, se inicia fórmula con proteínas sintéticas, con la orientación diagnóstica de acidemia orgánica, siendo bien tolerada. Posteriormente se inician proteínas naturales en baja proporción, comenzando con episodios de hipotonía, arreactividad, congestión facial, reticulación cutánea y desaturación similares a los que motivaron su estudio.

Dada la precoz aparición de sintomatología con una escasa proporción de proteínas naturales, nos replanteamos el diagnóstico y, ante la sospecha de APLV con manifestación de enterocolitis inducida por alimentos, sustituimos la alimentación por fórmula hidrolizada de proteínas, con evidente mejoría desde su inicio y excelente tolerancia. Se realiza nueva determinación de amonio, con resultado normal.

Conclusiones: La APLV con manifestación de enterocolitis inducida por alimentos puede producir sintomatología y resultados analíticos que nos podrían orientar hacia un error del metabolismo intermediario. En nuestro caso, la provocación con proteínas naturales fue definitiva para establecer el diagnóstico del paciente.