

# METABOLOPATÍAS: IMPORTANCIA DE UN ABORDAJE AGRESIVO

Andrea Baamonde Andrade; Verónica Hidalgo Hidalgo; Ana María Gil Fenoy, Rafael Galera Martínez, María Isabel Rodríguez Lucenilla; Francisco Javier Díez-Delgado Rubio. HOSPITAL UNIVERSITARIO TORRECÁRDENAS (Almería)

## INTRODUCCIÓN

Las metabolopatías, especialmente aquellas de debut neonatal, son un grupo muy heterogéneo de enfermedades con un **espectro clínico variable y muy inespecífico**. Entre ellas, los trastornos primarios del ciclo de la urea (TCU) tienen como denominador común la hiperamonemia, y están causados por diferentes mutaciones (hasta la fecha se conocen seis defectos enzimáticos).

## RESUMEN DEL CASO

RNT. Antecedente familiar de **2 éxitus** (hermanos) en periodo neonatal con clínica de vómitos

**INGRESO EN NEONATOLOGÍA  
PARA OBSERVACIÓN POR  
SOSPECHA DE METABOLOPATÍA**

### Resumen de tratamiento.

#### INICIAL

- S. Glucosado
- (SUSPENDER PROTEÍNAS)**
- L-arginina
- N-carbamil glutamato
- Cofactores:** Carnitina, Biotina, Cianocobalamina, Piridoxina, Riboflavina y Tiamina.

#### MANTENIMIENTO

- L- Arginina
- **Fenilbutirato de glicerol**
- L-carnitina
- Alimentación: aportes proteicos (50% F. UCD-aa esenciales + 50% F. inicio) + F. PFD1 (HC+ lípidos)



### PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

| 24 horas de vida                                                                                 | Fase hiperamonemia aguda                                                       | Estudio genético                                             |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------|
| <b>Sospecha defecto CU</b>                                                                       | <b>Compatible citrulinemia</b>                                                 | <b>Confirmación CITRULINEMIA TIPO 1</b>                      |
| ↑ Hiperamonemia leve (240ug/dL), ↓ Urea<br>Alcalosis respiratoria<br>Glucemia y láctico normales | ↑ citrulina en sangre y orina<br>↑ ácido orótico<br>y leve de uracilo en orina | variante c.836G>A(p.Arg279Gln) en homocigosis en el gen ASS1 |

## CONCLUSIONES

1. La Citrulinemia tipo 1 es un TCU que se caracteriza por **hipercitrulinemia y aumento de ácido orótico en orina**
2. El debut neonatal suele incluir un **período libre de síntomas** y posteriormente clínica muy inespecífica
3. Los antecedentes familiares y la sospecha de metabolopatía permiten un **tratamiento precoz** que mejora el pronóstico vital y neurológico
4. El diagnóstico de confirmación requiere estudio genético, muy importante para **ofrecer consejo genético** a las familias