



Doctor, mi hijo ha dejado de sentarse.

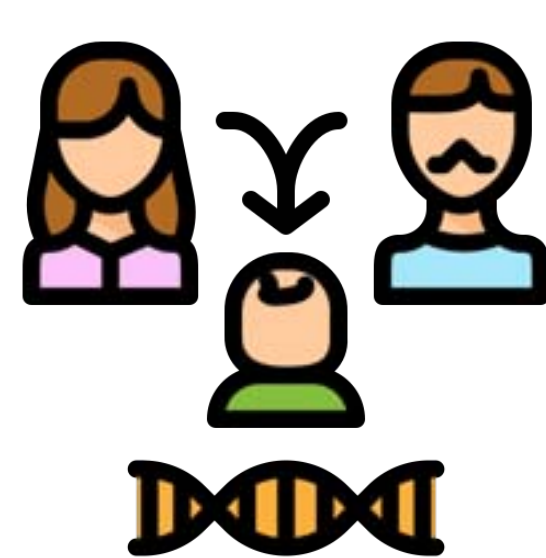
Carrascosa Rabadán P.¹, Marcilla Vázquez C.², Hernández Bertó T.², Pareja León M.², Carrascosa Romero MC², Onsurbe Ramírez I.², González Fajardo N.¹, Romera Guarner I.¹, Pellicer Viudes C.¹, Cazaña Coy FJ².

1. Residente Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.

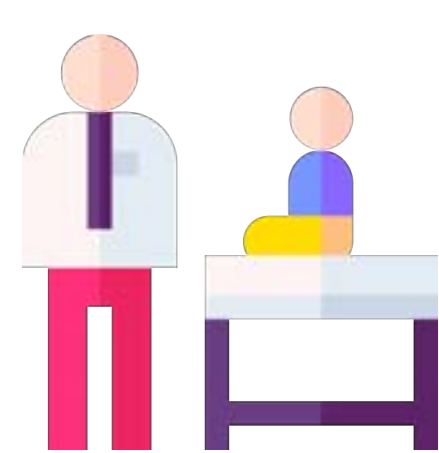
2. FEA Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.



Varón de 7 meses traído a urgencias por pérdida de hitos del desarrollo adquiridos previamente, en contexto de gastroenteritis aguda, presentando, incapacidad para la sedestación y pérdida del sostén cefálico.



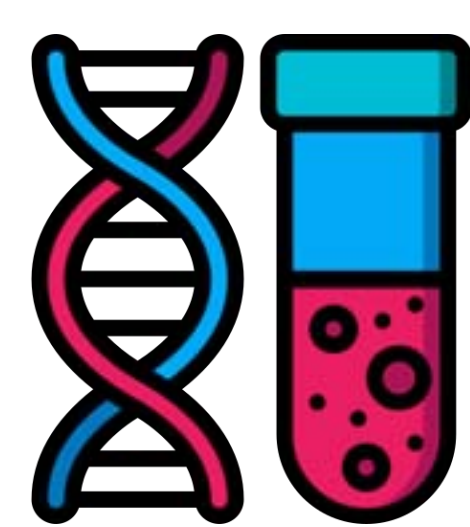
La AG1 es un error congénito del metabolismo, de herencia AR, produciendo déficit de la enzima glutaril-CoA deshidrogenasa que participa en la degradación de los aminoácidos lisina, triptófano y hidroxilisina, acumulándose el ácido glutárico y sus derivados, potencialmente neurotóxicos.



A la exploración física presenta gran hipotonía cervicoaxial, incapacidad para la sedestación, hipertonía e hiperextensión de miembros inferiores.



Se decide ingreso para completar estudio y se inicia antibioterapia con cloxacilina y cefotaxima por sospecha de espondilodiscitis.



La elevación del ácido glutárico y 3-hidroxiglutarico en orina y de glutarilcarnitina en plasma en el cribado metabólico nos hace sospechar la AG1, que se confirma genéticamente.



Se realiza estudio de extensión con, fondo de ojo, analítica (HG, BQ, RFA, VSG, serologías), mantoux y PE con resultado normal. La RMN cerebral y de columna únicamente destacaba un lipoma epidural anterior desde S1 hasta cóccix. La EMG también fue normal.



Sin tratamiento la enfermedad generalmente debuta con una crisis encefalopática, desencadenada por un proceso infeccioso, por ello es esencial su diagnóstico y tratamiento precoz.



Se solicitó estudio metabólico que fue compatible con Aciduria glutárica tipo 1 (AG1), confirmada posteriormente con estudio genético.



El objetivo del tratamiento es evitar la acumulación, realizándose dieta con restricción parcial de las proteínas naturales de la dieta, aportando los aminoácidos esenciales mediante una fórmula especial. Se administrará Carnitina para favorecer su eliminación.



Se inicia tratamiento con Carnitina a 100mg/kg/día y dieta restringida en lisina y baja en triptófano y se explican actuaciones en caso de emergencia.