

Déficit de ornitina transcarbamilasa con presentación grave neonatal

García Lorca L¹, Cánovas García M¹, Esquivia Soto S¹, Mañas Uxó MI², Reventós Martínez MC¹, Moreno Herrera A¹.
¹ Servicio de Pediatría HGU Santa Lucía (Cartagena). ² Neonatología.

INTRODUCCIÓN

Los **trastornos del ciclo de la urea** suponen hasta el **60%** de las **hiperamoniemias graves neonatales**. El **déficit más frecuente** (1/14 000) es el de **ornitina transcarbamilasa** (OTC), de herencia ligada al cromosoma X (Xp21.1), con una amplia variabilidad de presentaciones clínicas.

CASO CLÍNICO

Neonato varón de 2 días de vida que acude a urgencias por rechazo de las tomas, ausencia de diuresis y presencia de quejido en las últimas 18 horas con empeoramiento clínico progresivo. Estancia en maternidad sin incidencias. Padres no consanguíneos con cuatro tíos maternos de origen marroquí fallecidos por causa desconocida en los primeros días de vida.

A la exploración presenta mal estado general, palidez cutánea, letargia, tremulaciones en miembros inferiores y superiores con frialdad acra, quejido continuo con tiraje subcostal y auscultación cardiopulmonar normal.

Se realiza estabilización respiratoria y hemodinámica, y se inicia antibioterapia, tras extracción de pruebas complementarias. Se realiza ecocardiografía que descarta cardiopatía congénita. Se detecta amonio de 884 $\mu\text{mol/L}$, por lo que, ante sospecha de metabolopatía, se inicia tratamiento con quelantes de amonio y diálisis peritoneal. Presenta deterioro neurológico progresivo (Glasgow 3) y crisis convulsivas, conectándose a ventilación mecánica invasiva y cediendo las convulsiones con fenobarbital. Ante el ascenso progresivo de amonio ($>1000 \mu\text{mol/L}$), se traslada a hospital de referencia para depuración extrarrenal. A pesar de normalizar las cifras de amonio, presenta status epiléptico refractario, encefalopatía severa y fallo multiorgánico. Ante mal pronóstico neurológico junto con dependencia de hemodiálisis para mantener amonio en rango, se procede a adecuación de esfuerzo terapéutico tras consensuarlo con la familia. Tras estudio metabólico inicial, se sospechó déficit de OTC ligada a X.

CONCLUSIONES

- El déficit de OTC puede **debutar de forma temprana** (más común y severa) y **tardía**.
- El **déficit grave de OTC comienza** con clínica producida por la hiperamonemia en torno al **2-3º día de vida** con mala succión, ingesta reducida e hipotonía, seguida de letargia que progresa a somnolencia y coma. Pueden presentar convulsiones e hiperventilación. Cuando consultan, es típico que ya presenten un gran deterioro clínico con hipotermia, encefalopatía severa y alcalosis respiratoria.
- El **diagnóstico** se basa en dichas **manifestaciones clínicas**, **niveles plasmáticos de amonio** típicamente elevados ($>200 \mu\text{mol/L}$) en presencia de encefalopatía, y el análisis de aminoácidos en plasma, que muestra **niveles bajos de citrulina y arginina y elevados de glutamina**, como ocurrió en nuestro paciente.
- El **pronóstico depende de la gravedad de la enfermedad**, considerándose **infausto** en pacientes con **enfermedad neonatal temprana**.