

ENFERMEDAD DE LA ORINA CON OLOR A JARABE DE ARCE (MSUD) Diagnóstico de dos casos en trillizos prematuros

López Jiménez Carmen, Vela Martínez Elena, Martín Mora Sergio, Brugada Montaner María
Servicio de Neonatología del Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia

CASO CLÍNICO

Gestación tricorial biamniótica por FIV de 2 embriones y división espontánea de uno de ellos
Cesárea en semana 33 por rotura prematura de membranas, sin incidencias
Ingresan los tres en UCI neonatal por necesidad de soporte respiratorio

Primera trilliza evoluciona favorablemente.: alta a sala de intermedios de Neonatología al mes de vida.

Segundo y tercer trillizo inician, el 6º día de vida, clínica neurológica consistente en **HIPOTONÍA, HIPOACTIVIDAD, HIPOPNEA Y FALTA DE RESPUESTA A ESTÍMULOS**

Sospecha de SEPSIS NOSOCOMIAL (clínica referida + elevación de reactantes): **ANTIBIOTERAPIA**
Pruebas complementarias hasta el momento normales (ecografía cerebral y abdominal, no hipoglucemia ni acidosis láctica, no hiperamonemia, cultivos sangre y LCR negativos)

Ante persistencia de clínica se realiza:

- Ecografía cerebral: **HIPERCOGENICIDAD GANGLIOTALÁMICA Y EDEMA CORTICAL**
- aEEG: patrón de BROTE-SUPRESIÓN, sin crisis epilépticas.
- **RMN cerebral:** espectroscopia con hallazgos morfológicos y metabólicos de descompensación de enfermedad de orina con olor a jarabe de arce.
- Se revisa **screening metabólico:** niveles de **LEUCINA** de **4.229 µmol/L** (normal 80-200 µmol/L)

MANEJO

Se suspende aporte proteico en NPT
Depuración extrarrenal (cumple criterio por encefalopatía) durante 24 h
Inicio de nutrición enteral con fórmula especial MSUD con aportes de valina e isoleucina por vía oral, ajustados según niveles de aminoácidos en suero

EVOLUCIÓN

Mejoría neurológica progresiva, con exploración neurológica prácticamente normalizada.
Seguimiento por servicio de Metabolopatías del H. La Fe. En el momento actual leve retraso del desarrollo psicomotor.

CONCLUSIONES

- La cetoaciduria de cadena ramificada es un trastorno hereditario causado por mutaciones en el complejo multienzimático mitocondrial que provoca la acumulación de los aminoácidos de cadena ramificada: (leucina, isoleucina, valina y aloisoleucina)
- Incidencia 1/185.000 recién nacidos, afecta por igual a ambos sexos y tiene una herencia autosómica recesiva.
- **EDAD AL DIAGNÓSTICO** y el subsiguiente **CONTROL METABÓLICO** son los datos más determinantes para un buen pronóstico a largo plazo, La mayoría de los pacientes no tratados fallecen por deterioro neurológico en los primeros días de vida.
- El tipo más común de presentación de la enfermedad es la **NEONATAL CLÁSICA** (disfunción neurológica grave). En neonatos prematuros hay otras patologías que se presentan con alteración neurológica, dificultando el diagnóstico, de ahí la importancia del cribado metabólico.
- En el año 2022 se incluyó el cribado de MSUD en la Comunidad Valenciana, no lo estaba en el momento del debut de los casos presentados, lo que produjo **UN RETRASO DIAGNÓSTICO** considerable.