



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

242/690 - HIPERAMONEMIA DESDE URGENCIAS. LA CLAVE EN LA ANAMNESIS

J. Madeira Martins^a, F. Leiva Cepas^b, C. Martínez-Cara^c, C. Pavón Perejón^a y P. Menéndez Sagrado^d

^aMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Fuensanta. Córdoba. ^bMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. UGC Occidente. Córdoba. ^cDUE. Centro de Salud de Roquetas Sur. Almería. ^dMédico de Familia. Centro de Salud Fuensanta. Córdoba.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 23 años que acude urgencias, derivada por su MAP, por cuadro de astenia y MEG de 1 semana de evolución más intenso en las últimas 48 horas con somnolencia y varios episodios de vómitos. Sin otros antecedentes personales.

Exploración y pruebas complementarias: REG, consciente, somnolienta, atención disminuida, exploración neurológica sin alteraciones, signos de deshidratación cutánea, 105/65 mmHg, sin otros hallazgos. Ante el cuadro clínico se solicita TAC Craneal, analítica completa y punción lumbar sin objetivarse resultados patológicos. Se reinterroga a la familia sobre antecedentes personales y el cuadro clínico, refiriendo su madre que su hija padece una enfermedad hereditaria del trastorno del amonio. Se solicita amonio: 254 ?g/dL, solicitándose valoración conjunta de Nefrología, Neurología y UCI, donde ingresa servicio para estabilización y tratamiento inicial. Se revisa estudio genético familiar realizado presentando la paciente la mutación heterozigota: c691A > T (p.K231x), en exón 7 del gen OTC. Se instaura tratamiento dietético, con mejoría progresiva del cuadro clínico.

Juicio clínico: Hiperamonemia primaria.

Diagnóstico diferencial: Es fundamentalmente bioquímico. Por la edad es preciso considerar: patología vascular cerebral, alteraciones de estructuras craneales y epilepsia.

Comentario final: El déficit de OTC (ornititranscarbamila) es el trastorno del ciclo de la urea más frecuente con herencia ligada al cromosoma X. En adultos los requerimientos proteicos son estables y bajos, siendo relativamente fácil mantener a los pacientes en un balance nitrogenado neutro, aunque existen circunstancias desencadenantes de una descompensación, estando los daños neurológicos relacionados con la duración de la hiperamonemia por lo que es fundamental tratar precozmente con restricción proteica, fármacos quelantes de amonio y medidas dialíticas, asegurando una hidratación con sueros glucosados, ya que la hipoperfusión tisular puede aumentar el catabolismo proteico e incrementar la amoniemia. Su sospecha en urgencias, ante una anamnesis infructuosa, debe de tenerse en cuenta para la instauración del tratamiento por la elevada mortalidad.

Bibliografía

1. Brendan L, et al. Considerations in the difficult-to-manage urea cycle disorder patient. Crit Care Clin. 2005;21:S19-S25.

2. Leonard JV. Inherited hyperammonaemias. Blau N, et al, eds. Physician's guide to the treatment and follow-up of metabolic diseases. Springer, 2006. p. 117-28.
3. Batshaw ML, et al. Alternative pathway therapy for urea cycle disorders: twenty years later. J Pediatr. 2001;138:S46-S55.

Palabras clave: Amonio. Encefalopatía. Ornitintranscarbamila.