

# ¿Y si llega en Agosto ?



Sesión conjunta  
Pediatria - Medicina Intensiva



Susana Gil (R5)  
Melissa Fontalvo (R2)

# Lactante 19 meses (11kg)

## Antecedentes:

- Parto vaginal a término con rotura de bolsa
- PN 2.9kg
- Lactancia materna hasta los 4 meses
- Bronquiolitis VRS+ a los 20 días
- Guardería desde los 7 meses
- Cuadros de bronquitis recurrente

Medicación habitual:



# Clínica

- ◆ TCE leve el día previo sin pérdida de conciencia.
- ◆ Cuadro 24h vómitos.
- ◆ Valorada el mismo día en URG por vómitos.  
¿GEA?
- ◆ Empeoramiento con somnolencia por la noche.
- ◆

# Valoración inicial URG Pediátricas

◊ TA 91/42 mmHg FC 114lpm SatO2 100% (GN)

→ ◊ Taquipnea con respiración Kussmaul.

◊ GSC 11-12 puntos

→ ◊ Papilas midriáticas reactivas

◊ Hipotonía axial

◊ Glu 47



# Manejo inicial URG

- ◆ Suero glucosado
- ◆ Fluidoterapia 20mL/kg SF 0.9%
  - ◆ ATB empírica: Cefotaxima
  - ◆ Hemocultivos y Urocultivo
- ◆ AS: PCR negativa sin leucocitosis.
  - ◆ Quick 60%
- ◆ GV: pH 7.32, pCO<sub>2</sub> 16, lactico 5.1, HCO<sub>3</sub> 8.2



**CRISIS**  
**JUST AHEAD**

A microscopic image showing numerous red, spherical meningococci bacteria. Some are in pairs (diplococci), while others are in small clusters. They are situated on a dark, fibrous, and textured surface that resembles the meninges. The lighting is dramatic, highlighting the texture of both the bacteria and the surface.

Sospecha de  
Meningoencefalitis  
Ingreso en UCIP

# Exploración física

- ♦ TA 100/50mmHg FC 120lpm, T<sup>a</sup> 36°C, Sat O<sub>2</sub> 100% (GN 2 lpm)
- ♦ GSC fluctuante 11-14. ←
- ♦ Pupilas midriáticas reactivas.
- ♦ Palidez. Sequedad mucocutánea. Relleno capilar normal.





# Gasometría venosa

pH 7.19, pCO<sub>2</sub> 18, HCO<sub>3</sub> 6.9, EB -21, lactato 6.3, AG 45



An illustration of an intensive care unit (ICU) room. In the foreground, a patient is lying in a hospital bed, partially obscured by a large blue text box. The room is filled with medical equipment, including a monitor displaying a green screen, various control panels, and a complex network of tubes and wires. A nurse in a blue uniform is visible on the right side of the frame, holding a clipboard with a checklist. The background shows a clock on the wall and a circular light fixture. The overall scene depicts a busy and technologically advanced medical environment.

Monitorización continua  
Canalización CVC  
Fluidoterapia  
Bicarbonato 1M  
Cefotaxima + Vancomicina  
Cultivos + Serología

# Exploraciones complementarias

## Bioquímica

Glu 44 mg/dL, Osmo 279  
Cr 0.53 mg/dL  
Na 141, **K 5**, Cl 94  
Ca 9.9, protT 7.5 g/dL  
GOT 45U/L, GPT 36 U/L  
PCR 0.09mg/dL, CK 85 U/L  
**Procalcitonina 1.95ng/mL**

## Hemograma

Leucos  $9.26 \times 10^9/L$ ,  
N 45%, L46%,  
Hb 12.1g/dL, Htc 36.7%  
Plaquetas  $390 \times 10^3/L$

## Coagulación

Quick 60%, INR 1.4  
APTT 0.66

# Exploraciones complementarias

Sedimento de orina

Densidad 1020

pH 6

**Cuerpos cetónicos: 150**

Proteínas, bilirrubina y  
nitritos negativos,  
glucosa normal.



Empeoramiento → IOT + VMI



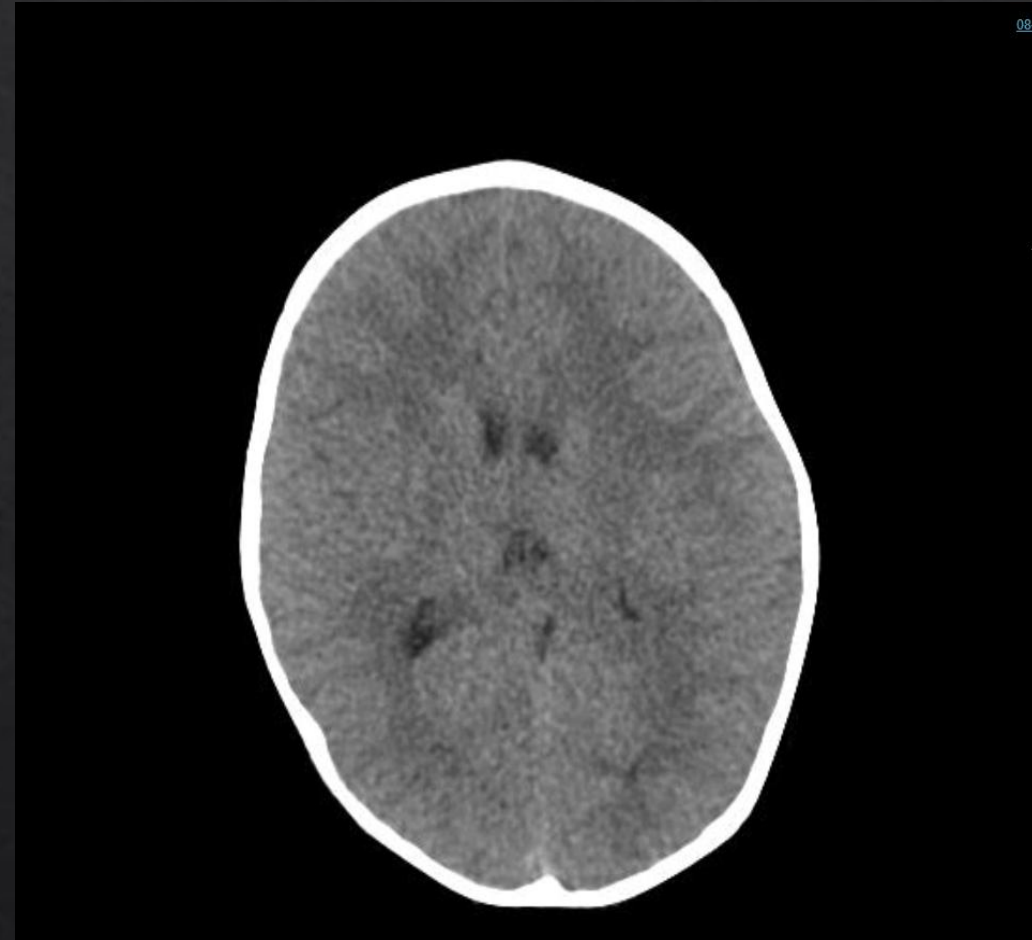
# Rx tórax

- ◆ Mínimo engrosamiento peribronquial perihiliar bilateral sin identificar imágenes de atelectasia o consolidación.
- ◆ Senos costofrénicos libres.
- ◆ No signos de aire ectópico.
- ◆ No otros hallazgos reseñables.

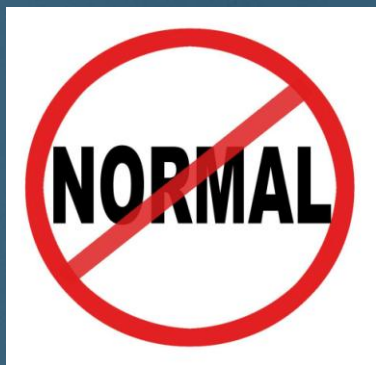


# TC craneal

- ◆ No se aprecia hemorragia intraparenquimatosa ni colecciones extraaxiales.
- ◆ No se aprecian signos de efecto masa ni lesión isquémica aguda actualmente.
- ◆ Patrón de surcación dentro de la normalidad para la edad.
- ◆ Talla ventricular normal, con mínima asimetría de talla ventricular, ligeramente menor el ventrículo lateral izquierdo
- ◆ Línea media centrada. Cisternas supraselar y basales preservadas.
- ◆ Fosa posterior sin alteraciones. IV ventrículo centrado y de tamaño normal.



# Fondo de Ojo





# Ecografía abdominal

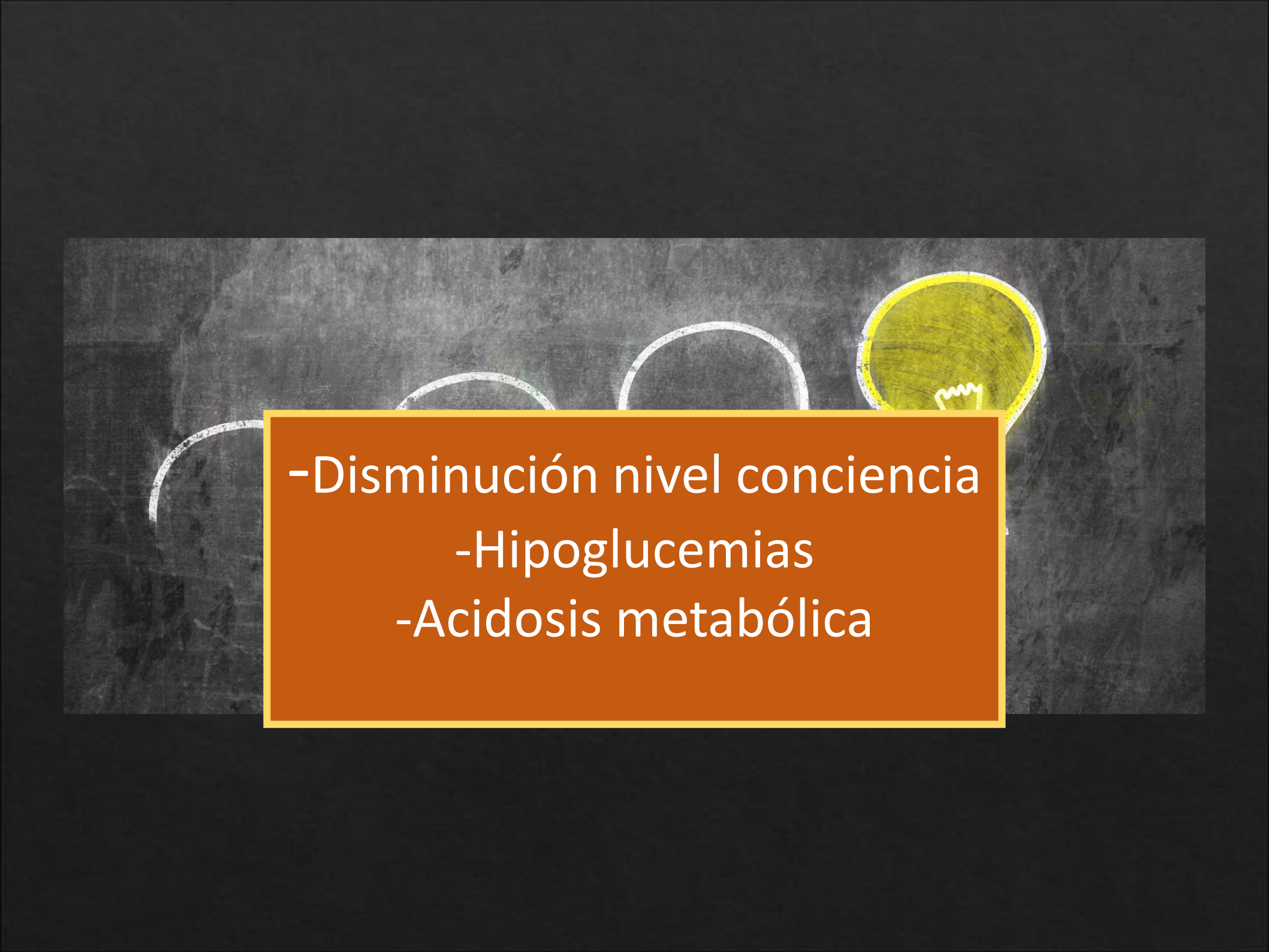
- ◆ Hígado de tamaño y ecoestructura conservada, sin lesiones focales. Vena porta permeable, flujo hepatópeto. Venas suprahepáticas permeables, flujo hepatófugo.
- ◆ Vesícula biliar alitiásica, de paredes no engrosadas. No dilatación de la vía biliar intra ni extrahepática.
- ◆ Bazo y área pancreática evaluada, sin hallazgos patológicos. Adecuada relación arteria y vena mesentérica superior.
- ◆ Riñones de tamaño y ecoestructura conservada, adecuada diferenciación corticomedular, sin ectasia de la vía excretora.
- ◆ Vejiga no replecionada, con globo de sonda vesical.
- ◆ No se aprecian colecciones ni líquido libre intraabdominal.
- ◆ No se identifican adenopatías mesentéricas de tamaño o aspecto patológico.



# Tóxicos en Orina



#NOESNORMAL

- 
- Disminución nivel conciencia
  - Hipoglucemias
  - Acidosis metabólica

# Presentación de las metaboloopatías

Síndrome Muerte súbita  
Episodio casi letal

Convulsiones

Vómitos + deshidratación

Taquipnea

Letargia y Coma

Laboratorio

Alt ac-base  
Hipoglucemia  
Hiperamoniemia  
Sepsis-like



# Hiperamoniemia

$\text{NH}_4 > 50\mu\text{mol/L}$



Amonio  
 $538\mu\text{mol/L}$

Extracción URG ☑ Hielo ☑ Sin hipoxia ☑ EDTA ☑ <1h

Cuadro de encefalopatía ☑ Previo a la punción lumbar

$\text{NH}_4 > 180\mu\text{mol/L}$



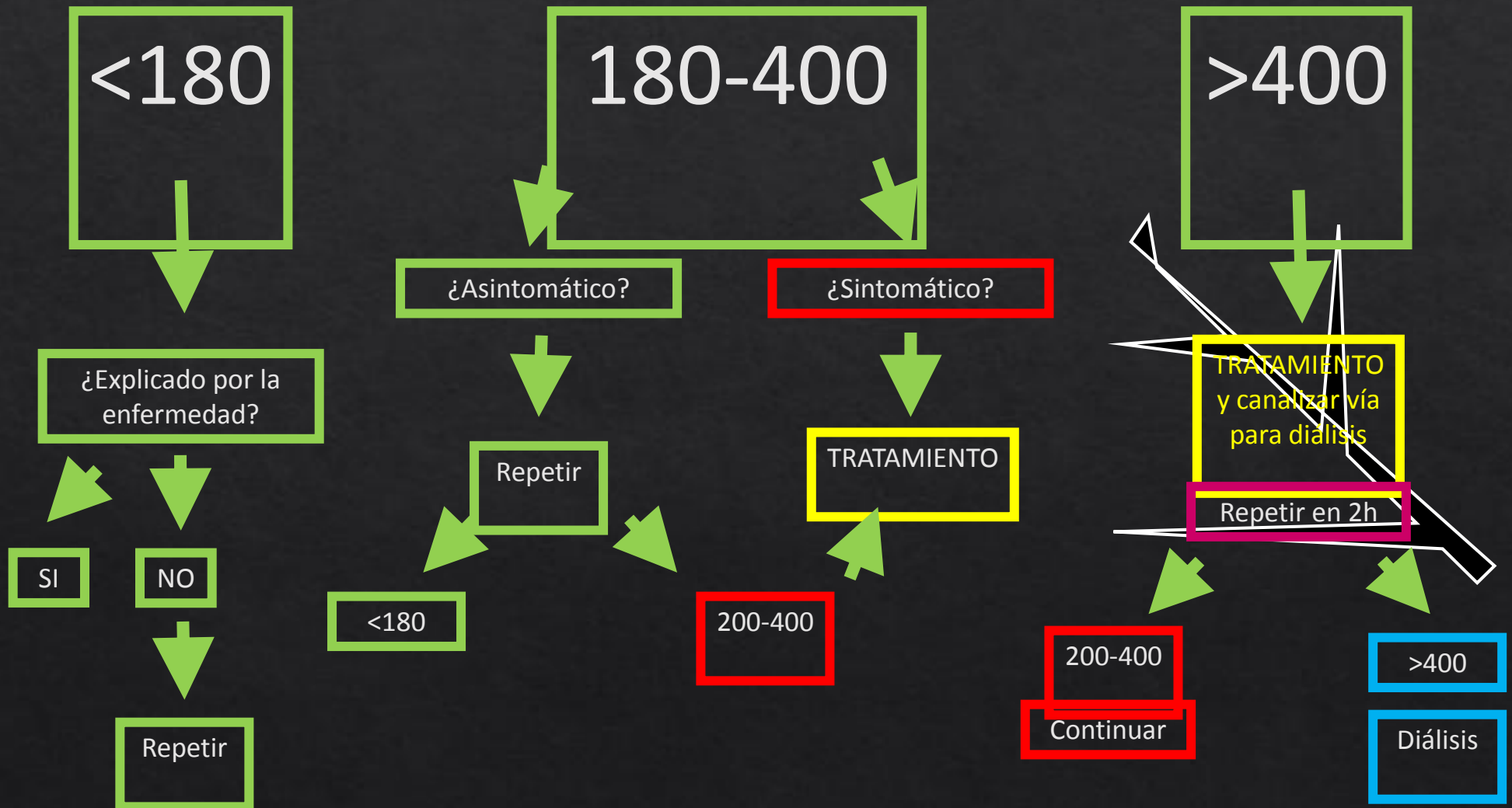
Fenilbutirato  
Benzoato

$\text{NH}_4 > 350\mu\text{mol/L}$

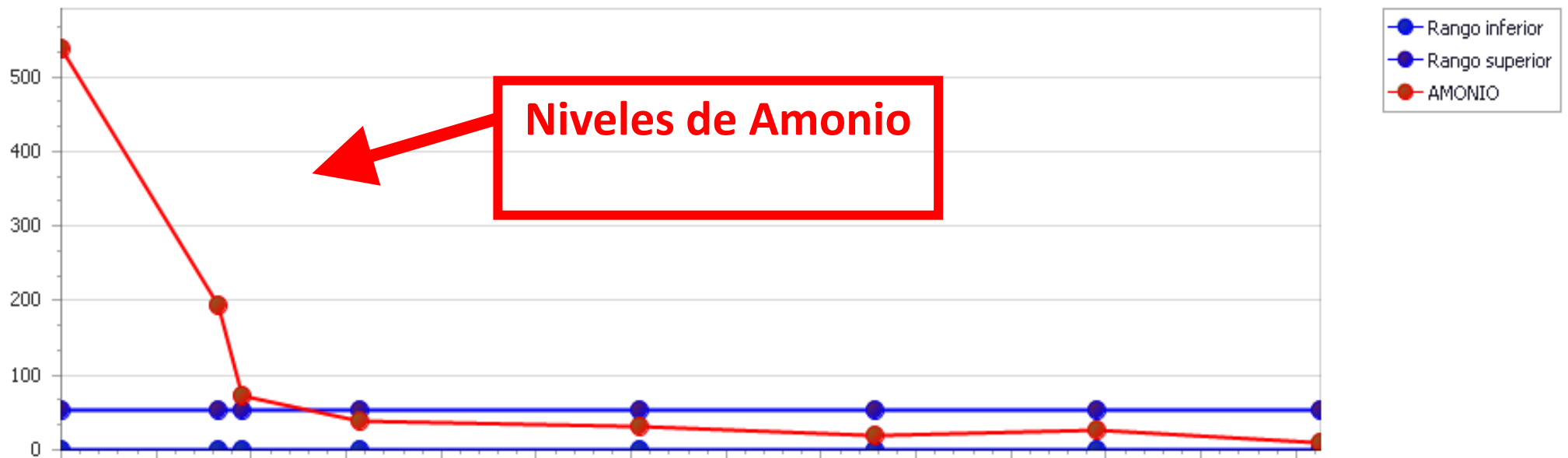


Clínica grave

# Algoritmo



# Evolución





# Peticiones

- ◆
  - ◆ Hemocultivo + Urocultivo
  - ◆ Serología
  - ◆ Meningoencefalitis
  - ◆ Aspirado endotraqueal
  - ◆ Ag. Neumococo y Legionella en orina
  - ◆ PCR enterovirus frotis rectal y faríngeo
  - ◆
- ◆ **Pruebas Metabólicas**
  - ◆ Gasometría + láctico
  - ◆ Amonio
  - ◆ Urea, Cr, Ac. Úrico, AST, ALT, GGT, CK
  - ◆ Coagulación
  - ◆ Orina: pH, cuerpos cetónicos
  - ◆ **PROTOCOLO METABÓLICO**

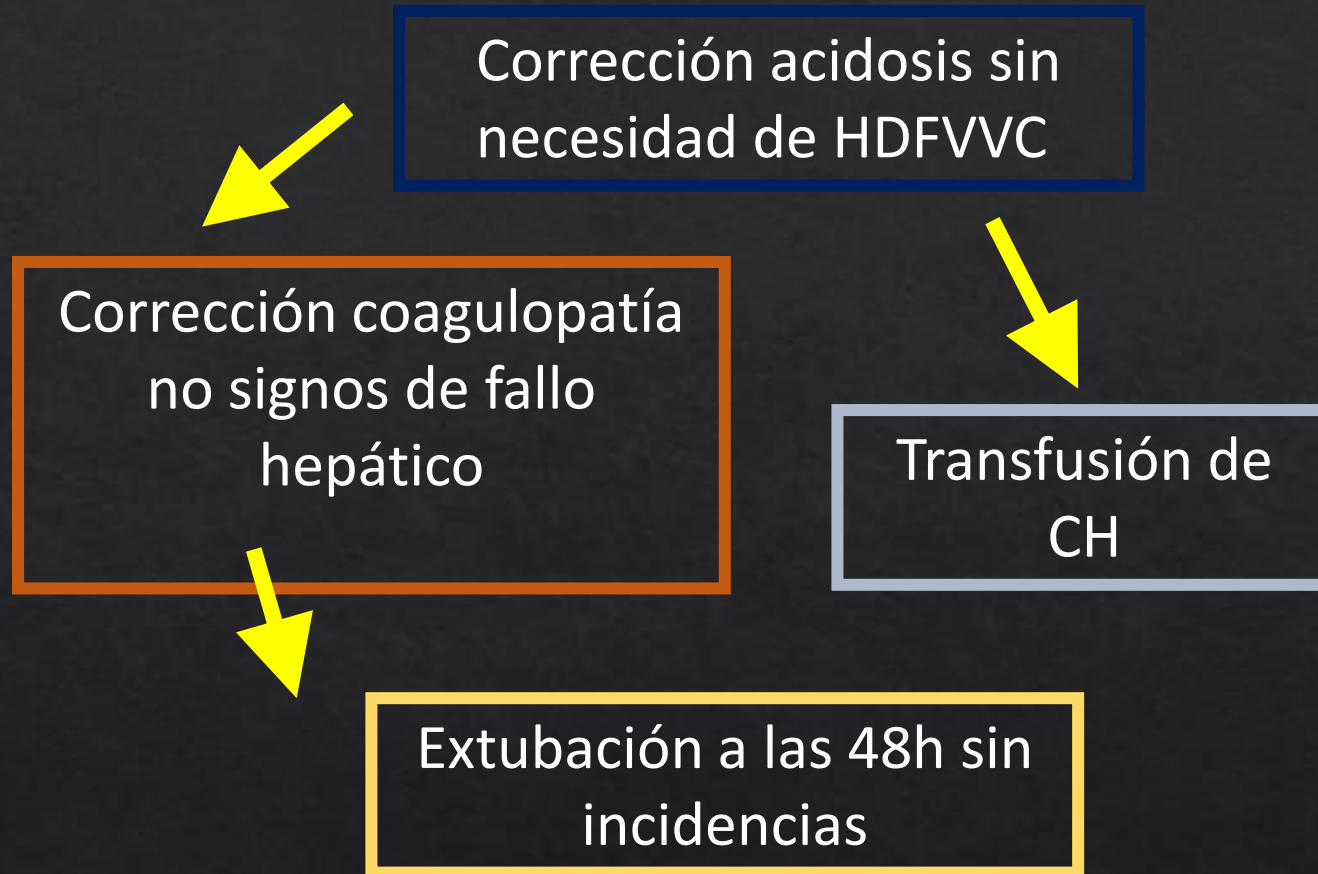


# Tratamiento inicial

- ◆ Fenilbutirato
  - ◆ Benzoato sódico
  - ◆ Carbaglu
  - ◆ L-arginina
  - ◆ Tiamina
  - ◆ Piridoxina
  - ◆ Riboflavina
  - ◆ Hidroxicobalamina
  - ◆ Biotina
  - ◆ Carnitina
  - ◆
- ◆ Cefotaxima
  - ◆ Vancomicina
  - ◆ Vitamina K
  - ◆
  - ◆
  - ◆
  - ◆ Dieta: Duocal

Solicitud a Farmacia

# Evolución en UCIP



# Evolución en UCIP

Sin focalidad neurológica,  
bradipsiquia ligera



Función renal estable,  
corrección alteraciones iónicas



Dieta con Duocal con  
adecuada tolerancia



Cultivos negativos  
excepto PCR enterovirus

5º día

## Paso a Planta de Hospitalización

Continuación de estudio  
+  
Seguimiento domiciliario

**¿ Y que podríamos haber hecho mejor?**



**“La perfección es una  
UTOPIA  
pero en su búsqueda a  
veces nos topamos con la  
EXCELENCIA”**

# Alto Grado de sospecha de enfermedad metabólica

- Ante todo cuadro de encefalopatía se debe valorar solicitar amonio en plasma.
- Acidosis metabólica intensa con ácido láctico levemente elevado o normal.





# LOS PROBLEMAS DEL AMONIO

¿En qué unidades se puede expresar el amonio ?



## PERIODO NEONATAL

Niveles de  $\text{NH}_4 > 110 \mu\text{mol/L}$



## MÁS DE 30 DÍAS DE VIDA

Niveles de Amonio( $\text{NH}_4$ )  
superiores  $50 \mu\text{mol/L}$

$\mu\text{mol/L}$

$1 \mu\text{mol/L NH}_4 = \underline{18 \mu\text{g/L NH}_4}$

$1 \mu\text{g N} = \underline{14 \mu\text{mol/L NH}_4}$

**SIEMPRE** confirma valor de amonio sin retrasar inicio del manejo



## Importante la técnica de recogida de muestra

- La sangre debe fluir a la jeringa bien
- **SIEMPRE** con reposos del grupo muscular correspondiente
- **SIN HIPOXIA:**
  - Evitar la extracción con compresor ni sujetar
- **Trasporte inmediato en Hielo**




## NIVELES DE AMONIEMIA

<b>LEVE</b>	Neonatos	110-180 $\mu\text{mol/L}$
	Niños > 30 días	90-150 $\mu\text{mol/L}$
<b>MODERADA</b>	Neonatos	180-350 $\mu\text{mol/L}$
	Niños > 30 días	150-350 $\mu\text{mol/L}$
<b>GRAVE A CUALQUIER EDAD</b>		> 350 $\mu\text{mol/L}$
<b>GRAVISIMO Y CON SECUELAS NEUROLÓGICAS SEGURAS SI NO FALLECE</b>		> 700 $\mu\text{mol/L}$

Los niveles leves de amoniemia son los suficientemente dañinos para la neurona como para utilizar todas las posibilidades de tratamiento que tenemos para intentar disminuirlos

- Registrar siempre:

- Gases
- Anión Gap
- Cuerpos cetónicos



Fundamental para realizar diagnóstico diferencial

- Dejar protocolizado actuaciones infrecuentes de manejo como es la hiperamonemia
- Disponer de un botiquín farmacológico accesible en cualquier momento
- Ampliar nuestra capacidad diagnostica diferencial inicial

## HIPERAMONEMIA

Anion GAP, lactico,  
cetonemia/uria, glucosa, urico,  
CK; enz hepáticas, Coagulacion.

## ADQUIRIDA

- Fallo hepático o multiorg.
- Sd de Reye.
- Intoxicación. (valproato..etc)
- Otros (desnutrición arginina)

## FALSO +

- Revisar técnica
  - Repetir previo tto.
- No necesario esperar resultado.

**Acidosis intensa**  
Anion GAP  $\uparrow\uparrow >20$

**NO Acidosis**

## H. SECUNDARIA

a otra metabolopatía

Hipoglucemia  
Hipocetosisica

**$\beta$  oxidación**  
MCAD  
LCHAD

Papel seco  
Carnitinas

Ac. Láctica.  
Llamativa  $>10$

**T. Piruvato**  
PK  
PDH

Plasma LCR  
Lact .y piruv.

Ac. NO Láctica  
Cetosis.  $\uparrow$ Urico

**A.Orgánicas**  
PA  
MMA  
IV  
DCM  
MSUD

Ac. organ. Ori.

Transporte

- HHH
- Def. Citrina
- Lisinuria intolerancia proteica. (diarrea + $\uparrow$ ferritina)

## H. PRIMARIA

T. CICLO DE LA UREA

Ver a.a. plasma

$\downarrow$  Citrulina

$\uparrow$  Orotico

**OTC**

$\uparrow$  Citrulina

$\downarrow$  Orotico

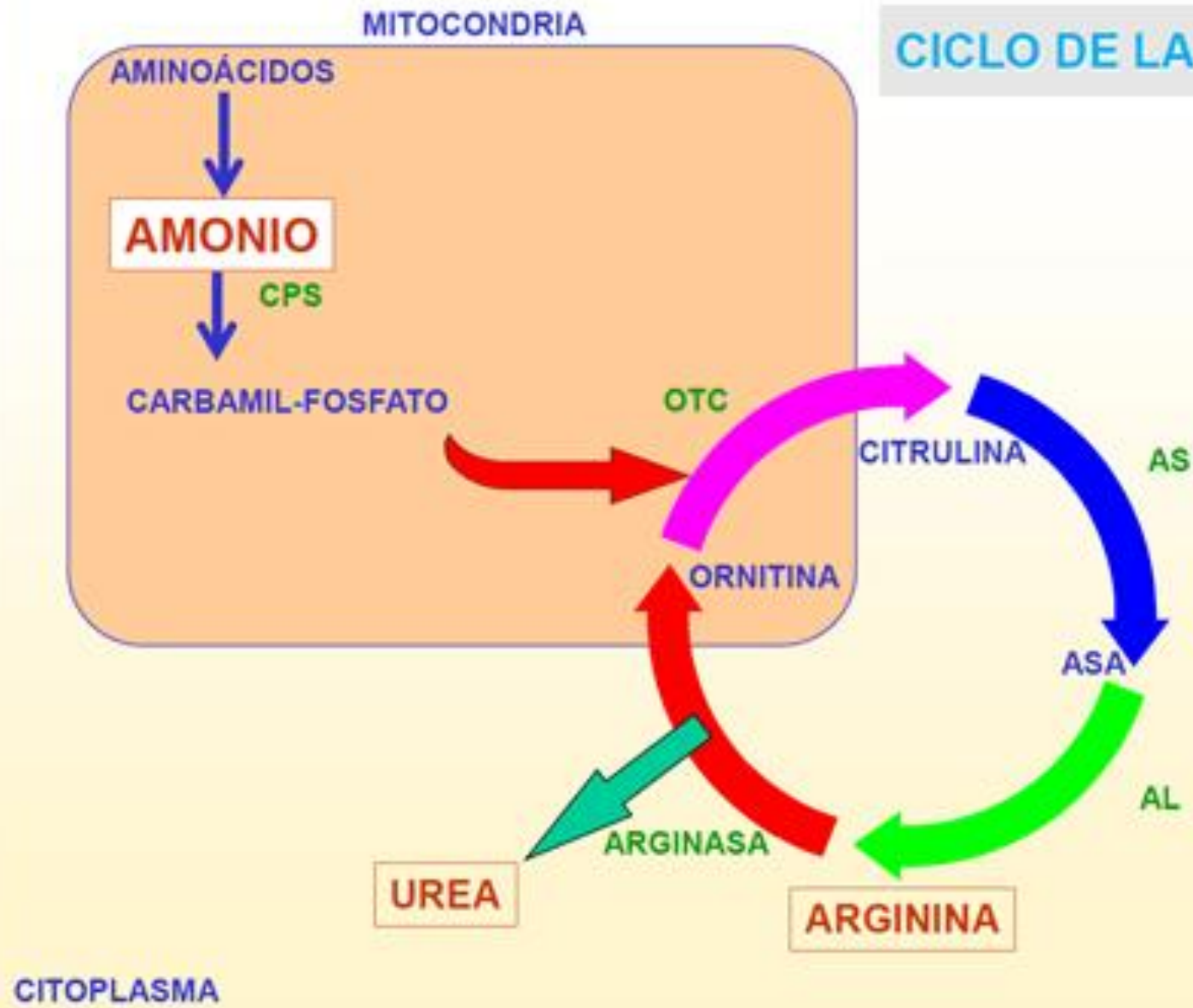
**CPS**

$\uparrow\uparrow$  Citrulina

**AS**

**AL Citrulinemia**

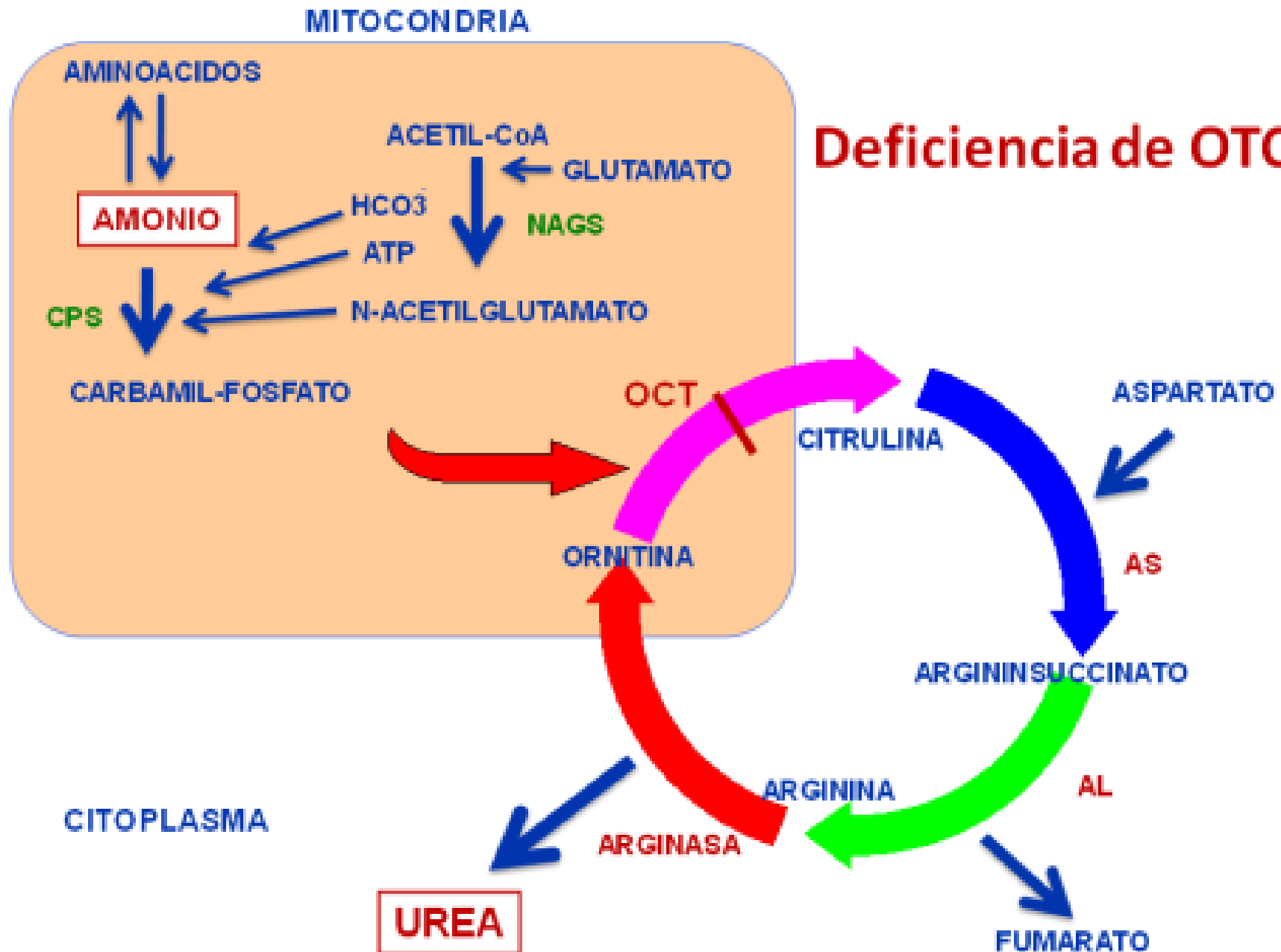
# CICLO DE LA UREA



# Tratamiento del CU



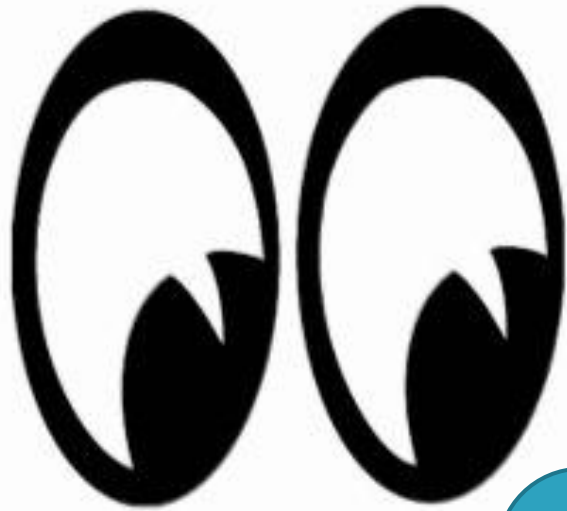
# Deficiencia de OTC





**Que estudios debemos hacer ante sospecha de hiperamonemia?**

**Protocolo de recogida**



La actuación terapéutica será **común** para la hiperamonemia de cualquier etiología hasta que normalice el amonio en plasma  $<50\mu\text{mol/L}$

# Evolución

- Ingresa a planta estable, sin alteraciones al examen físico
- Se continua tratamiento con Duocal oral, Carbaglu, Arginina y los cofactores
- Dieta exenta de proteínas aumentando en días sucesivos la cantidad de proteína y retirando paulatinamente los medicamentos
- Control de amonio y gases diarios sin mostrar incidencias
- Ante estabilidad clínica se decide alta hospitalaria y control ambulatorio

# Diagnósticos

- HIPERAMONIEMIA
- SOSPECHA DE METABOLOPATIA
- INFECCION INTESTINAL POR ENTEROVIRUS
- ACIDOSIS METABOLICA HIPERLACTACIDEMICA

# Actualmente

- Asintomática, dieta con proteínas y controles seriados de amonio dentro el rango de la normalidad
- Dos estudios completos metabólicos → **NORMALES**
- Estudio genético: negativo C. urea. **Resto Pendiente**

# Conclusiones

- Los hechos **GRAVES** pero **infrecuentes** requieren mayor **PROTOCOLIZACION**
- La mayoría de los diagnósticos de hiperamonemia va depender de la sospecha clínica del médico.  
**Importante** pensar en en metabolopatía ante un paciente con encefalopatía
- Sin importar la etiología de la hiperamonemia empezar tratamiento: **SALVA VIDAS**