

# Ser el raro ¿es malo?



Lucía Soler Mialaret (Rotatorio Pediatría)  
Tutor: Óscar Manrique (Gastroenterología Pediátrica)

Servicio de Pediatría, HGUA

# Revisión de la literatura: Déficit de OTC

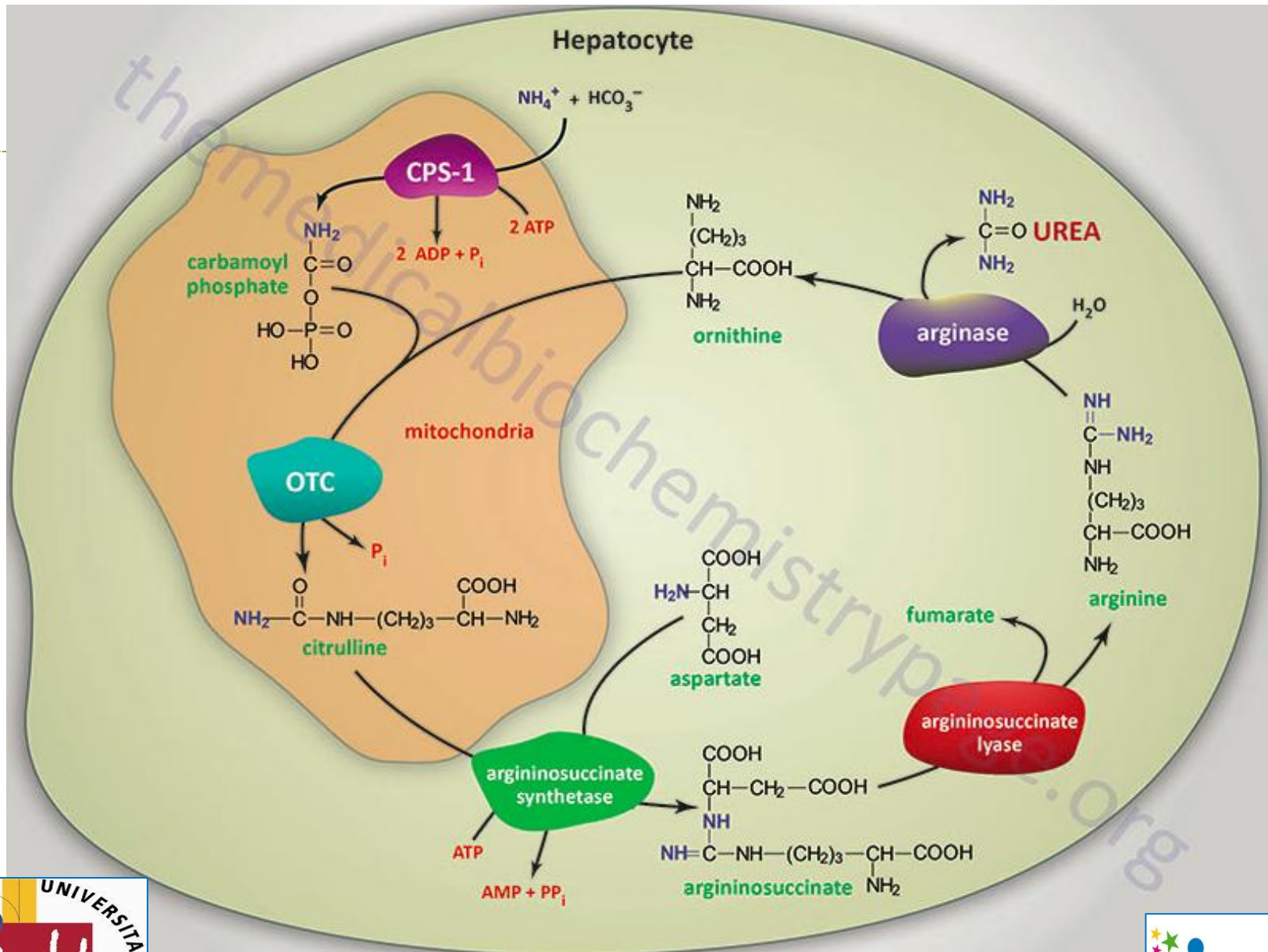


- T. metabólico del ciclo de la urea y de la detoxificación del amonio.

*Episodios de hiperamonemia que pueden ser fatales y que pueden conducir a complicaciones neurológicas.*

- Enfermedad grave ligada a X de inicio neonatal que afecta casi exclusivamente a varones o formas (parciales) de aparición tardía.
- Mutaciones en el gen *OTC* (Xp21.1), responsable de catalizar la síntesis de citrulina.

*Episodios desencadenados por ayuno, consumo de proteínas, cambio de leche materna a leche entera, qx...*



# Revisión de la literatura: Tratamiento



- Reducción de las proteínas en la dieta y aumento de HC y lípidos.
- Benzoato de sodio, arginina y fenilacetato de sodio → si hiperamonemia aguda y encefalopatía.
- Fenilbutirato de glicerol: si no mejoran con deprivación proteica y suplementos de aminoácidos.
- Hemodiálisis: pacientes en coma con niveles de amoniaco  $>2000\text{mg/dl}$  o para controlar la hiperamonemia en RN o pacientes que no mejoran.

# Anamnesis y datos exploratorios relevantes



*Niña de 10 años diagnosticada de **déficit de ornitina transcarbamilasa (OTC)**. Actualmente, acude para revisión anual completa y control crecimiento.*

## Antecedentes de interés:

- Debut en 2009 con cuadro de encefalopatía hiperamonémica.
- Última descompensación hace 6 meses con episodio de diarrea infecciosa con hiperamonemia (50-100  $\mu\text{mol/L}$ ).
- Padre sano. Madre diagnosticada a posteriori de mismo déficit ante episodios de deterioro neurológico y vómitos en relación con el ayuno y la ingesta de proteínas.

# Pruebas diagnósticas y tratamiento

## - **Parámetros bioquímicos:**

- Amonio elevado ( $N < 50 \mu \text{ mol/L}$ )
- Aa plasmáticos: Glutamina elevada ( $N: 530 \pm 81 \mu \text{ mol/L}$ )
- Ac.orótico en orina elevado ( $N < 6 \mu \text{ mol/mmol de creatinina}$ )

- **Estudio enzimático** en biopsia hepática o duodenal y **confirmación genética** (Xp21.1 del gen OTC)

## **Tratamiento:**

- Dieta controlada en proteínas (0,6-1,2 gr/kg/día). Evitar el catabolismo.
- Fenilbutirato 9 cacitos de 0,95gr al día.
- Arginina 12ml/día, carnitina 400mg/día (4ml), citrulina 3 gr/día.
- Vitamina D 6 gotas/día.

# Evolución



*Actualmente, buen estado general y crecimiento normal. No descompensaciones.*

## **Problemática social de la paciente:**

- Totalmente asintomática pero con alto riesgo de complicaciones (encefalopatía, muerte) si transgresiones dietéticas.
- Falta de respaldo legal al estar asintomática (no ayudas económicas).
- Falta de apoyo en el colegio y por familiares (no se considera grave).
- Falta de conocimiento por el personal sanitario (no se conoce la enfermedad ni su gravedad)



# Revisión de la literatura: Déficit de OTC



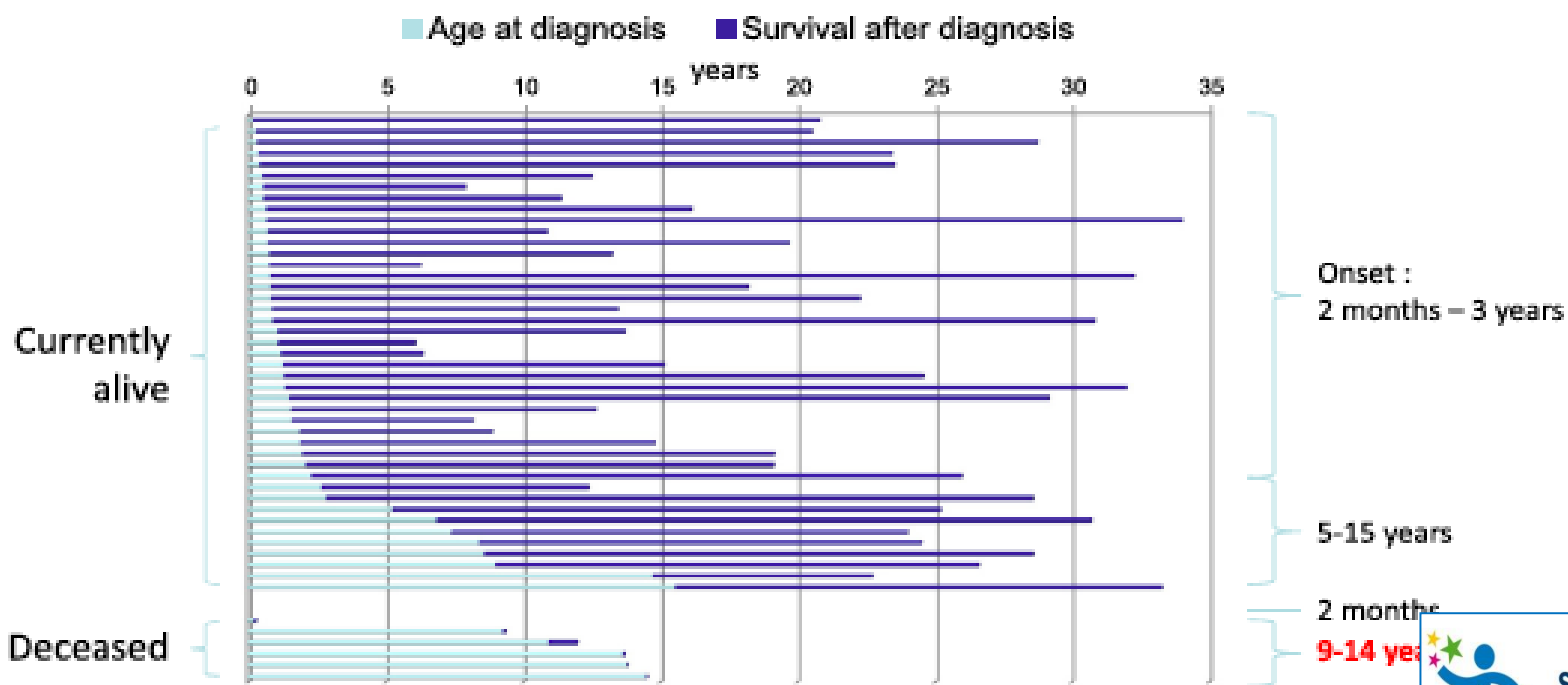
Brassier et al. *Orphanet Journal of Rare Diseases* (2015) 10:58  
DOI 10.1186/s13023-015-0266-1

**OJRD** ORPHANET JOURNAL  
OF RARE DISEASES

REVIEW

Open Access

## Long-term outcomes in Ornithine Transcarbamylase deficiency: a series of 90 patients





# Consecuencias de las enfermedades raras



- ❖ Según FEDER “75% de las personas que padecen una enfermedad rara se han sentido discriminadas.”
- ❖ Las nuevas guías para valoración de discapacidad en Enfermedades Raras no contemplan los trastornos del ciclo de la urea.
- ❖ Desconocimiento de la enfermedad por el entorno (familiares, colegio, personal sanitario).

*En conclusión, existe una falta de conocimiento por parte de la sociedad de la gravedad de la enfermedad, aparentemente asintomática, donde una transgresión dietética puede suponer la **muerte** en cuestión de horas*

# Bibliografía



- ❖ Brassier et al. Orphanet Journal of Rare Diseases (2015). Orphanet Journal of Rare Diseases. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4443534/>
- ❖ V.Chongsrisawat, P.Damrongphol. The phenotypic and mutational spectrum of Thai female patients with ornithine transcarbamylase deficiency. Gene (2018), DOI:10.1016/j.gene.2018.09.026
- ❖ V. D'Onofrio, F. Poma, A. Enea. Hyperammonemic coma in a patient with late-onset OTC deficiency. Ped Med Chir. 2014, 36: 128-131.

