

# 2019

Grupo de enf.  
metabólicas  
pediátricas.

- Oscar Manrique. Pediatra. Coordinador del grupo.
- Ana Pastor Filguera. Enfermera neonatos
- Lucía Balaciart. Enfermera pediatría.
- José Sempere Baeza. Médico laboratorio.
- Miriam Salvador. Neonatólogo
- Paco Gomez. Neuropediatra
- Marta Gonzalez. UCIP.
- Eduardo Climent. Farmacia.
- Chari Sanchez. Unidad de enf raras de Adultos.
- Cristina Alenda. Anatomía patológica.
- Irene Martínez Cirugía infantil



**Actuación ante sospecha de cuadro de  
alteración de la fosforilación oxidativa.  
Enf. mitocondrial.**

**GRUPO ENFERMEDADES METABOLICAS EN NIÑOS.**

**Ante un niño en planta de pediatría, c.ext. , urgencias, UCIN o UCIP con sospecha de enf mitocondrial ( fallo multi-sistémico no explicable por causas habituales mas acidosis láctica superior a lo esperado) sin diagnosticar de deben extraer las pruebas**

1. **Extraer además del estudio metabólico básico** de a.a. acil-carnitinas ac. orgánicos y T.C.D transferrina deficiente de carboxilasas: (ver protocolos de pruebas de laboratorio y de recogida de muestras fuera de horario laboral)

- Láctico/ pirúvico en sangre (necesita tubo perclórico\*) y LCR.
- Si se hacen gases con lactico o tira de c cetónicos en aparato de planta dejar claramente anotados los que coinciden con la extracción del pirúvico.
- C. cetónicos en sangre ( perclórico\*)
- Gases y glucemia.
  
- Biopsias músculo y/o piel.
  - Siempre que se pueda enviar a la unidad de metabólicas de la Fe el niño en lugar de solo la muestra de biopsia. Asi se garantizan mejor la calidad de las muestras.
- EDTA para estudio genético de mutaciones nucleares mitocondriales.

\*Tubo de perclórico (Plástico blanco 2 ml de sangre más 2ml de perclórico). Pirúvico, aceto acetato de OH-butirato (este último se hace por Stick de cuerpos cetónicos también).

## 2. La biopsia muscular y de piel.

### ➤ SIEMPRE QUE SE PUEDE REMITIR EL PACIENTE A LA FE.

- Edad a partir de los 15 años y un día a Neurología de adultos. Enf. Neuromusculares. Jefe. Juan Vilchez. Responsable Nuria Muelas Muelas\_nur@gva.es.
- Menor de 14 años Unidad de Metabolopatías infantiles. Jefe Isidro Vitoria.

### ➤ POST MORTEM O PACIENTE NO TRASLADABLE.

- **Recoger biopsias por CIRUGÍA INFANTIL** (preferentemente en vivo y sino lo antes posible) mandar a Anatomía Patológica. (Ver siguiente punto)
  - *Recomendaciones biopsia muscular*

Selección del músculo: habitualmente se elegirá el músculo cuádriceps.

La biopsia no se debe realizar sobre tejido muscular sobre el que se haya realizado el estudio electromiográfico ya que puede invalidar la muestra.

Se debe evitar tomar la biopsia de las zonas tendinosas donde las fibras musculares son de pequeño tamaño y hay mayor porcentaje de tejido conectivo.

Si se usa anestésico local este no debe infiltrar el tejido muscular y se debe evitar traumatizar el tejido muscular con la punción.

No se debe usar bisturí eléctrico para la toma de la biopsia.

En general, el tamaño de la biopsia es adecuado con una pieza que abarque 1cm de longitud y 0'5cm de ancho tomada paralela a las fibras longitudinales musculares.

Salvo excepción, se enviará la muestra sin suturas. No precisa referenciación.

La biopsia se envía en medio estéril a temperatura ambiente en una gasa empapada en suero fisiológico.

- *Recomendaciones biopsia cutánea*

Se puede usar anestésico local.

Previa limpieza y antisepsia se debe tomar un disco de piel que incluya dermis de aproximadamente 5mm de diámetro.

La biopsia se debe introducir en un tubo con una gasa estéril en suero fisiológico a temperatura ambiente.

- Consentimiento de cirugía menor

- **ANATOMÍA PATOLÓGICA:**

- *Biopsia muscular.*

- Se avisará con antelación al personal de la Unidad de Patología Neuromuscular. Personas de contactos: Inma Azorín (investigadora), Eva (técnico), Marisa (técnico), Roger (técnico), Clara (técnico). Teléfonos: **246643 y 412645**.
- Si la biopsia muscular se realiza a primera hora de la mañana y la llegada a Valencia puede ser antes de las 15h, puede enviarse sin congelar, pero en hielo seco. Si es en otro horario, se introducirá en cassette y se congelará a -80°C en isopentano (sin OCT), para enviar en hielo seco también.
- Dirección de envío: Unidad de Patología Neuromuscular y Ataxia, H. La Fe nuevo. 5ª planta, laboratorio 23

- *Biopsia de piel para cultivo de fibroblastos:*

- Se contactará con la Unidad de Citogenética Prenatal con antelación para que envíen el medio de cultivo con antibiótico. Contacto: Carmen Orellana **244536**, Mónica Roselló **244535**.
- La biopsia de piel se conservará en el medio de cultivo ya preparado y enviado de Valencia (si no hubiera medio de cultivo, puede ser en suero fisiológico estéril en tubo estéril). El medio debe estar a temperatura ambiente.
- Dirección de envío: Citogenética prenatal, Hospital La Fe nuevo, Torre A 3ª planta

Otros contactos:

- Unidad de metabolopatías infantil. Unidad de metabolopatías infantil **Isidro Vitoria 244379** (Antigua Fe) labmet\_lafe@gva.es
- Laboratorio de la Fe. **Lola Rausell 50487** ([rausell\\_dol@gva.es](mailto:rausell_dol@gva.es))
- Anatomía patológica **Dra. Alenda Cristina**
- Cirugía infantil **Dra. Martínez Irene**.
- Unidad de metabolopatías infantil HGUA  
**Dr Manrique 445455**