¿Y ahora yo qué hago?

Juan José Gutiérrez Marín (Rotatorio Pediatría)
Tutor: Óscar Manrique Moral (Digestivo infantil)

Servicio de Pediatría, HGUA

Interconsulta

Lactante de 6 meses de edad remitido desde su PAP por sospecha de **aciduria glutárica tipo 1** ante hallazgos compatibles en RMN.

Antecedentes personales de interés

RNPT 36+6, AEG 2550 g (p21). **Nace varón algo hipotónico** y sin llanto con FC>100 lpm. Apgar: 8-10. No precisa reanimación. **Torticolis congénita** y **macrocefalia**.

Exploración física

Peso: 9.450 kg (P94, 1.56DE)

Talla: 69 cm (P78, 0.78DE)

PC: 46.5 cm (P98, 2.16DE)

BEG, NH, NC. No síntomas.

Pruebas complementarias

RMN: **macrocefalia**, **hematomas subdurales agudos**, **alteración núcleos de la base (putamen), hipoplasia frontotemporal.**

AS: normal.

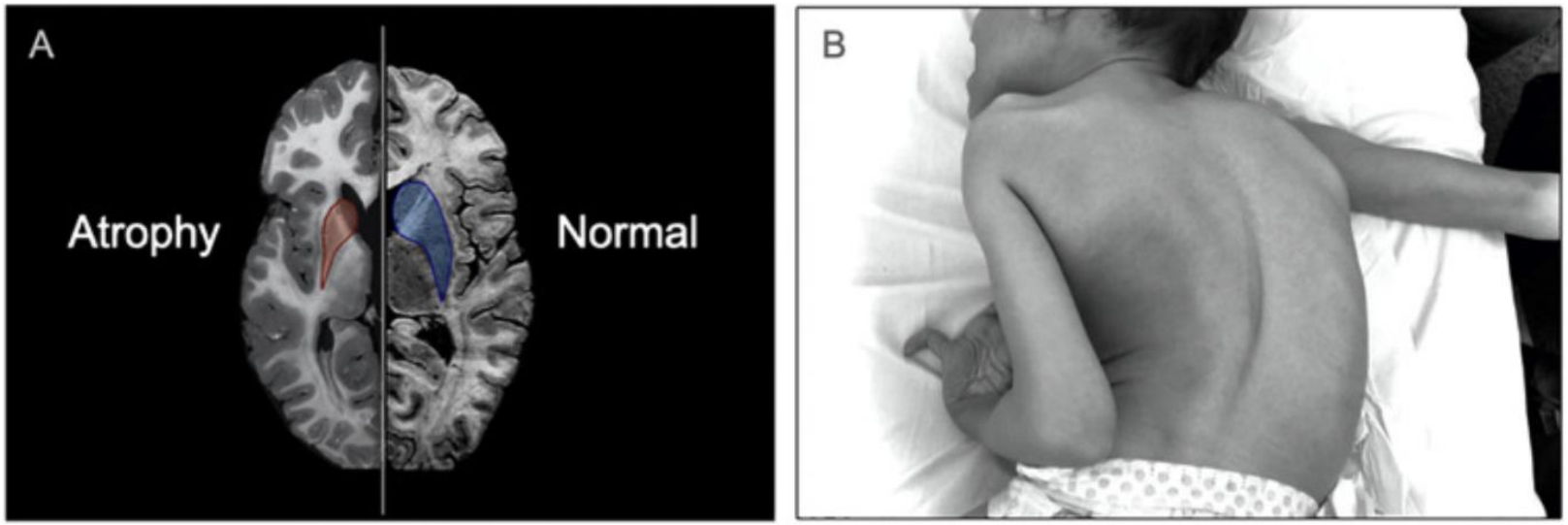
UNIVERSITAS Miguel Hernández

Servicio de Pediatría
DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

Aciduria glutárica tipo 1 (AG1)

Esquema de funcionamiento de la enzima glutaril-CoA-deshidrogenasa

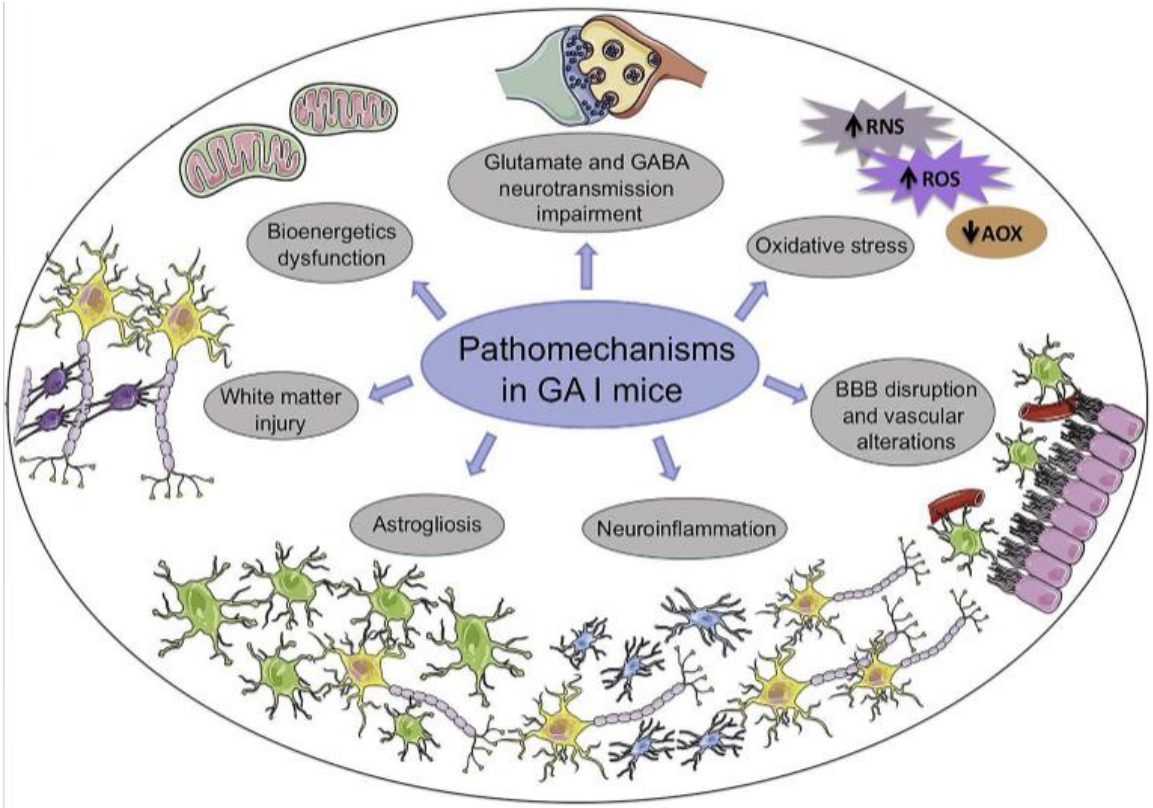
Aciduria glutárica tipo 1 (AG1)



Manifestaciones clínicas de la AG1. *Atrofia estriatal y su manifestación en el niño mediante distonía*

UNIVERSITAS Miguel Hernández
Servicio de Pediatría
DEPARTAMENTO DE SALUD ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

Aciduria glutárica tipo 1 (AG1)



Esquema representativo de los mecanismos involucrados la neuropatogénesis de la AG1.

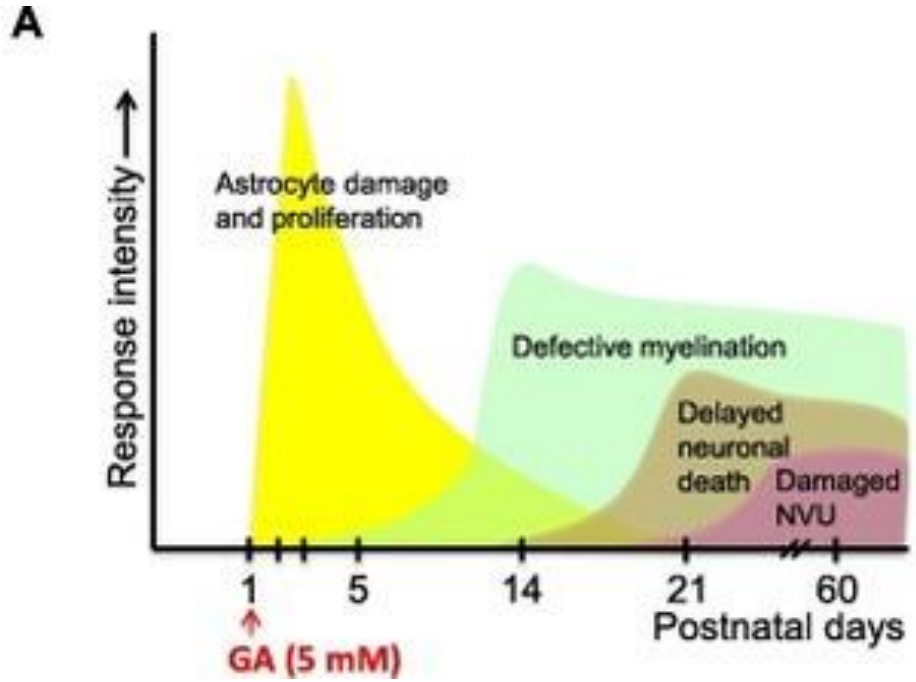
UNIVERSITAS Miguel Hernández

Servicio de Pediatría
DEPARTAMENTO DE SALUD ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

Aciduria glutárica tipo 1 (AG1)

PRECIPITACIÓN DE CRISIS:

- Dietas ricas en proteínas.
- Deporte.
- Ayuno.
- Degradación proteica.
- Procesos infecciosos (fiebre).



1º FASE: CLÍNICA DEL PROCESO

2º DISTONÍA, HIPOTONÍA

Crisis en AG1

Tratamiento: conseguir disminuir los tóxicos e inducir el anabolismo

- Maltodextrina.
- Antipiréticos.
- Infusiones IV glucosa
- Insulina
- AÑADIR:
  - CARNITINA.
  - NaCl.

Momento muy crítico para el futuro

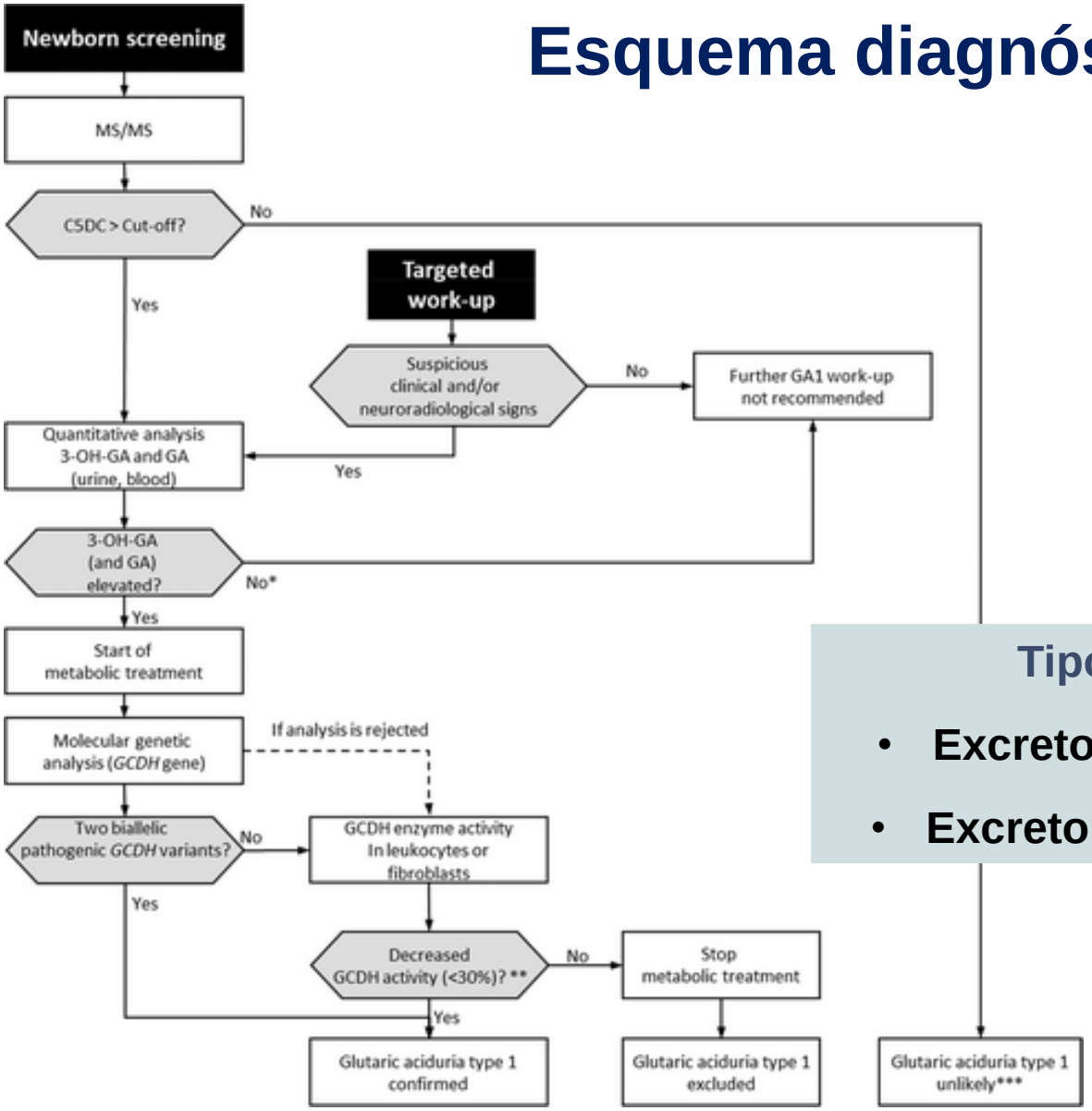
Clínica:

- **RN:** hipotonías generalizadas (responden bien RH).
- **Lactantes/escolares:** distonías, hemorragias subdurales (**!**) y activ aprendidas (atrangantamiento).
- **Jóvenes:** inestabilidad de la marcha, temblores, torpeza, cefaleas y mareos.
- **Adultos:** demencia.

UNIVERSITAS Miguel Hernández

Servicio de Pediatría
DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

Esquema diagnóstico



Tipos:

- **Excretores altos.**
- **Excretores bajos.**

Tratamiento de la AG1

	0-6 m	7-12 m	1-3 m	4-6 m	6 a
Proteína (g/kg/día)	0,8-1,3	0,8-1,0	0,8	0,8	*Optimix*
Lisina (mg/kg/día)	100	90	80-60	60-50	*Optimix*
Energía(kcal/kg/día)	80-100	80	81-94	63-86	*Optimix*
Carnitina(mg/kg/día	100	100	100	100	

+

Neurología: control distonías (¿baclofeno, BZD, ATC, BTO, IQX?...)

UNIVERSITAS Miguel Hernández

Servicio de Pediatría
DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

Tratamiento de la AG1

	0-6 m	7-12 m	1-3 m	4-6 m	6 a
Proteína (g/kg/día)	0,8-1,3	0,8-1,0			
Lisina (mg/kg/día)	100	90			
Energía(kcal/kg/día)	80-100	80			
Carnitina(mg/kg/día	100	100			

+

Neurología: control distonías (baclofe

CASO CLÍNICO

Objetivo:

- **90Kcal/kg/día.**
- **1,9gr/kg/dia proteinas**
- **60mg/kg/dia lisina.**

Tomas:

- **800 ml/día leche (FN + AMAMIX)**
- **200 gr verdura**
- **200 gr fruta**

Carnitina: 100 mg/kg/día

UNIVERSITAS Miguel Hernández

Servicio de Pediatría
DEPARTAMENTO DE SALUD ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

Ideas clave

- Ante la sospecha inmediata de aciduria glutárica tipo 1, debemos poner tratamiento previo a estudio, ya que las complicaciones asociadas son irreparables.
- Existe una variante de la AG1 que son los no excretores, por lo que debemos integrarlo en el esquema diagnóstico para evitar confusiones o falsos negativos.
- Para un correcto tratamiento de la AG1, debemos realizar un plan nutricional junto a los padres, explicándoles cómo deben seguirlo y las pautas a seguir.

Bibliografía

1. Boy N, Kölker S, Sahm K. Guía de la aciduria glutárica tipo I. Web de la Universidad de Heidelberg (España) [en línea] [fecha consulta 1-X-2023]. Disponible en: https://metabolicas.sjdhospitalbarcelona.org/sites/default/files/aciduria-glutarica-guia-para-padres-universidad-heidelberg_0.pdf

2. Wajner M, Amaral AU, Leipnitz G, Seminotti B. Pathogenesis of brain damage in Glutaric Acidemia Type I: Lessons from the genetic mice model. International Journal of Developmental Neuroscience. 2019;78(1):215–21.

3. Boy N, Mühlhausen C, Maier EM, Ballhausen D, Baumgartner MR, Beblo S, et al. Recommendations for diagnosing and managing individuals with Glutaric Aciduria Type 1: Third Revision. Journal of Inherited Metabolic Disease. 2022;46(3):482–519.

4. Olivera-Bravo S, Barbeito L. A role of astrocytes in mediating postnatal neurodegeneration in Glutaric Acidemia-Type 1. FEBS Letters. 2015;589(22):3492–7.

UNIVERSITAS Miguel Hernández

Servicio de Pediatría
DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

ANEXO: expresiones abreviadas

PAP: pediatra de atención primaria.

RMN: resonancia magnética.

AEG: adecuado para edad gestacional.

FC: frecuencia cardiaca.

DE: desviación estándar.

BEG: buen estado general.

NH: normohidratado.

NC: normocoloreado.

AS: analítica sanguínea.

RN: recién nacidos.

RH: rehabilitación.

BZD: benzodiacepinas.

ATC: anticolinérgicos.

BTO: terapia con toxina botulínica.

IQX: intervención quirúrgica.

FN: fórmula natural.