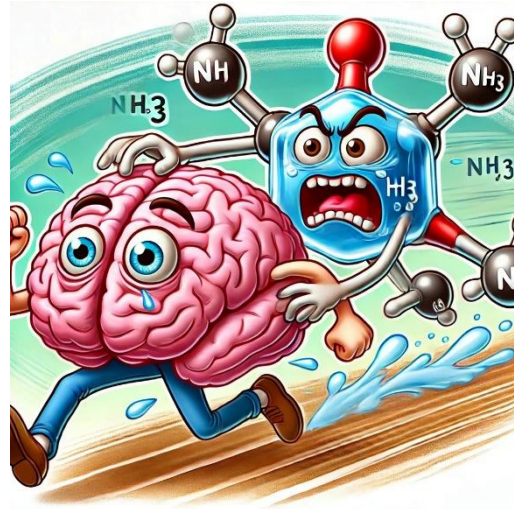


Actuación y sospecha etiológica frente a una hiperamonemia



Ponente: Daniel Polanco Fajardo
Tutor: Óscar Manrique (Medicina Digestiva Pediátrica)

Servicio de Pediatría, HGUA

Historia clínica

Motivo de atención

Niña 3 a remitida por empeoramiento de 48 horas de cuadro por vómitos, anorexia y síncope de 1 mes

Amonemia de 312 μmol .



Pediatría de HGUA
(confirmación, tratamiento y estudio)

Antecedentes de interés

- Ingreso hace 2 semanas por hepatitis a estudio
- No tratamiento de base

Exploración física

Tendencia al sueño pero reactiva

Confirmación hiperamonemia 298 $\mu\text{mol/}$

Tratamiento hiperamonemia sin diagnóstico específico

- ❑ Ingreso **UCIP**
- ❑ Canalización 2 vías (**1 central:** vena yugular derecha)
- ❑ **Dieta SIN PROTEÍNAS:** perfusión suero glucosado 10%
- ❑ **Gasometrías** venosas
- ❑ **Muestras** para estudio sospecha metabolopatía.
- ❑ Controles cada **2 horas** **valores amonio**



Durante primera noche
gran deterioro neurológico



Pérdida de conciencia



Ventilación mecánica

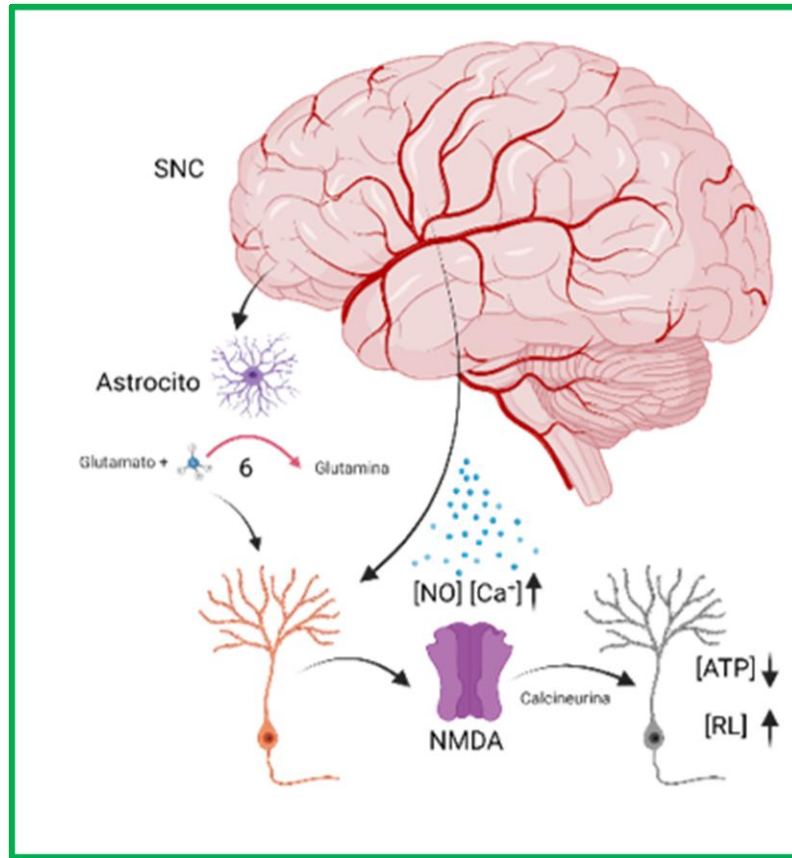
Tratamiento hiperamonemia sin diagnóstico específico



Hiperamonemia

Etiologías probables

Tratamiento hiperamonemia sin diagnóstico específico



Quelantes amonio

Benzoato
sódico

Fenilbutirato sódico
(fenilacetato)

Glicina

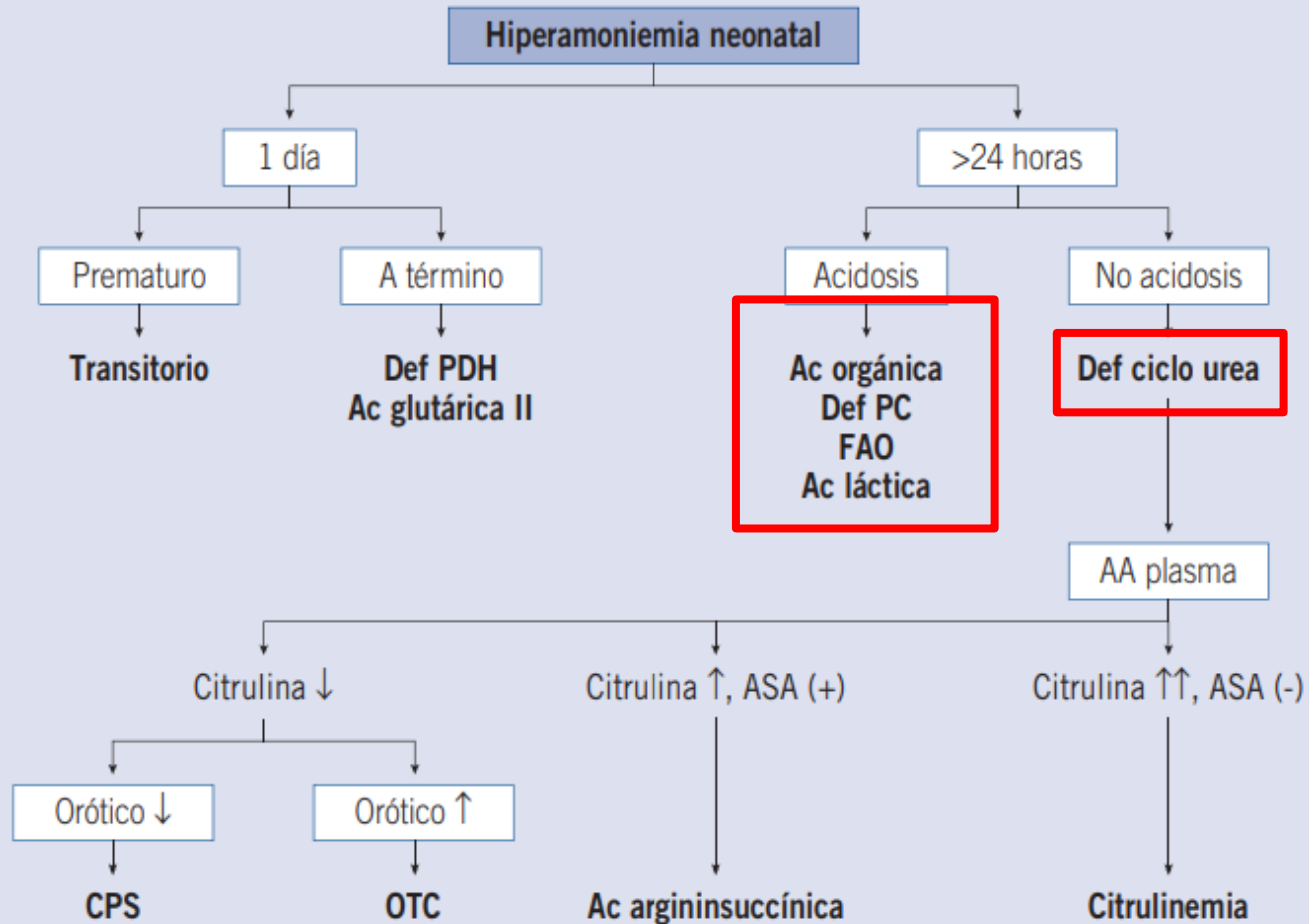
Glutamina

Hipurato

Fenilacetilglutamina

Orina

Diagnóstico diferencial hiperamonemias

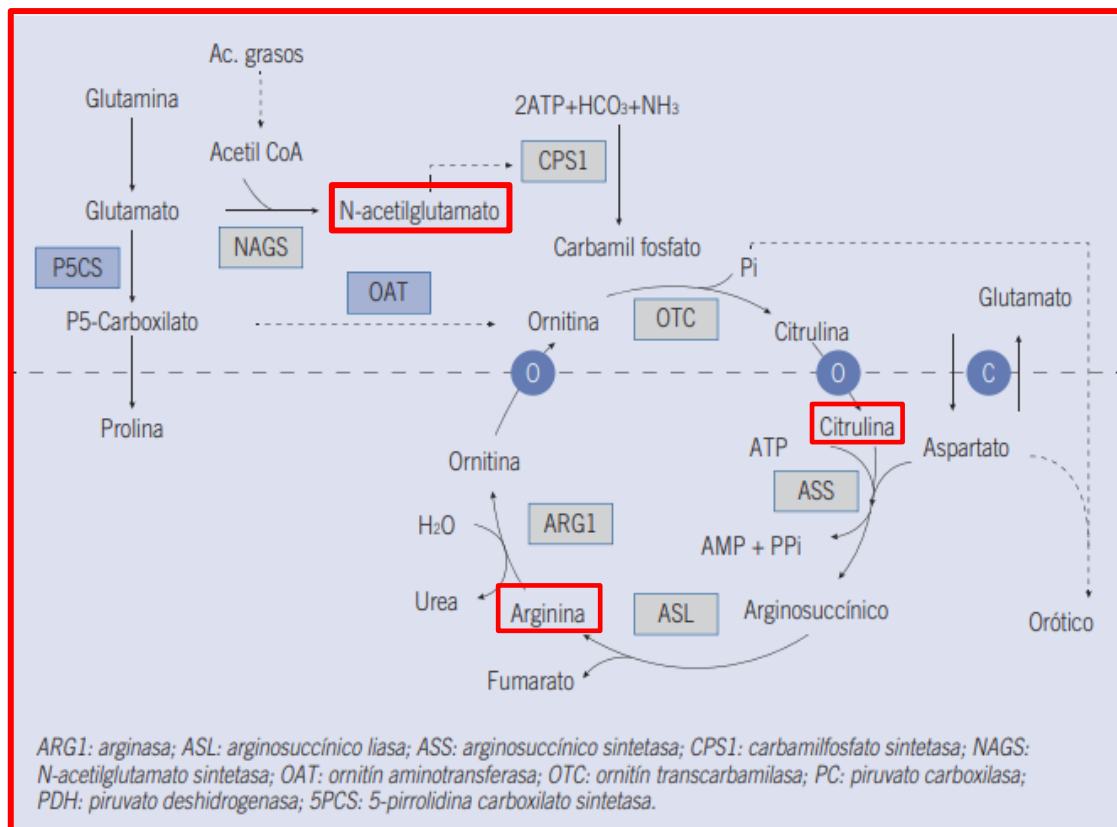


avato deshidrogenasa; PC: piruvato carboxilasa; FAO: Fatty Acid Oxidation; ASA: ácido arginino succínico; amilfosfato sintetasa; OTC: ornitín transcarbamilasa.

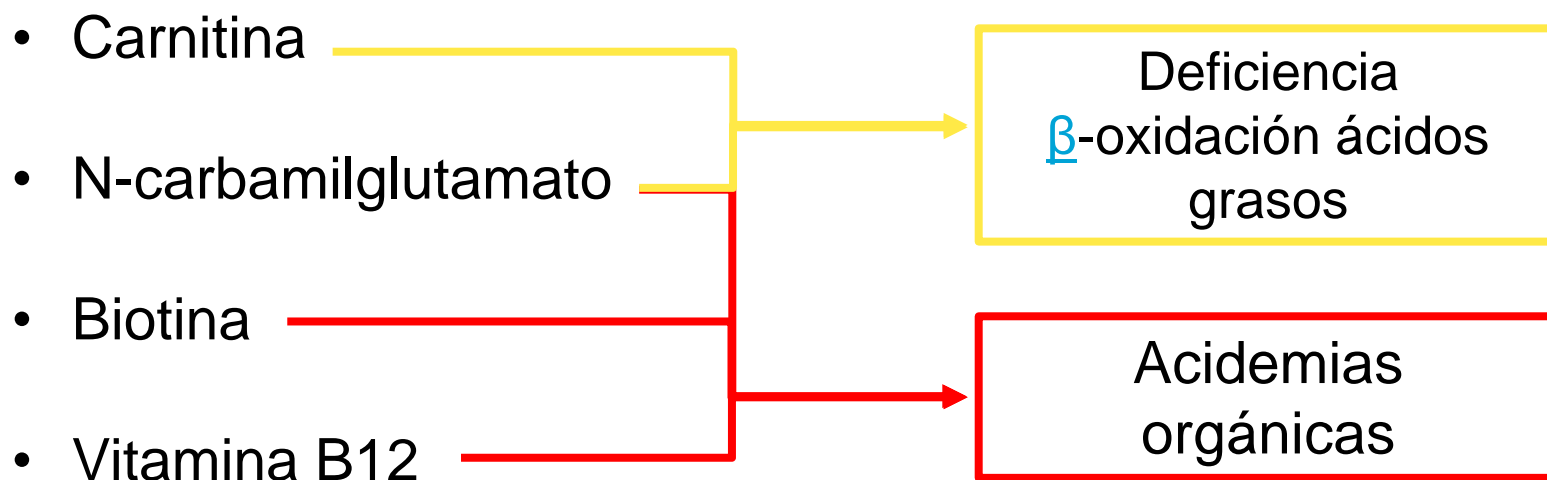
Tratamiento hiperamonemia

➔ **L-arginina:** estímulo
ciclo urea residual y
reposición

➔ **N-carbamilglutamato:**
déficit NAGS y algunos
CPS



Tratamiento hiperamonemia



Evolución

7 días ingresada en UCIP

Descarte etiologías metabólicas

Dieta especial metabolopatía (↑ HC, lípidos y aa esenciales)

Glucosado 5% con CIK (fenilbutirato)

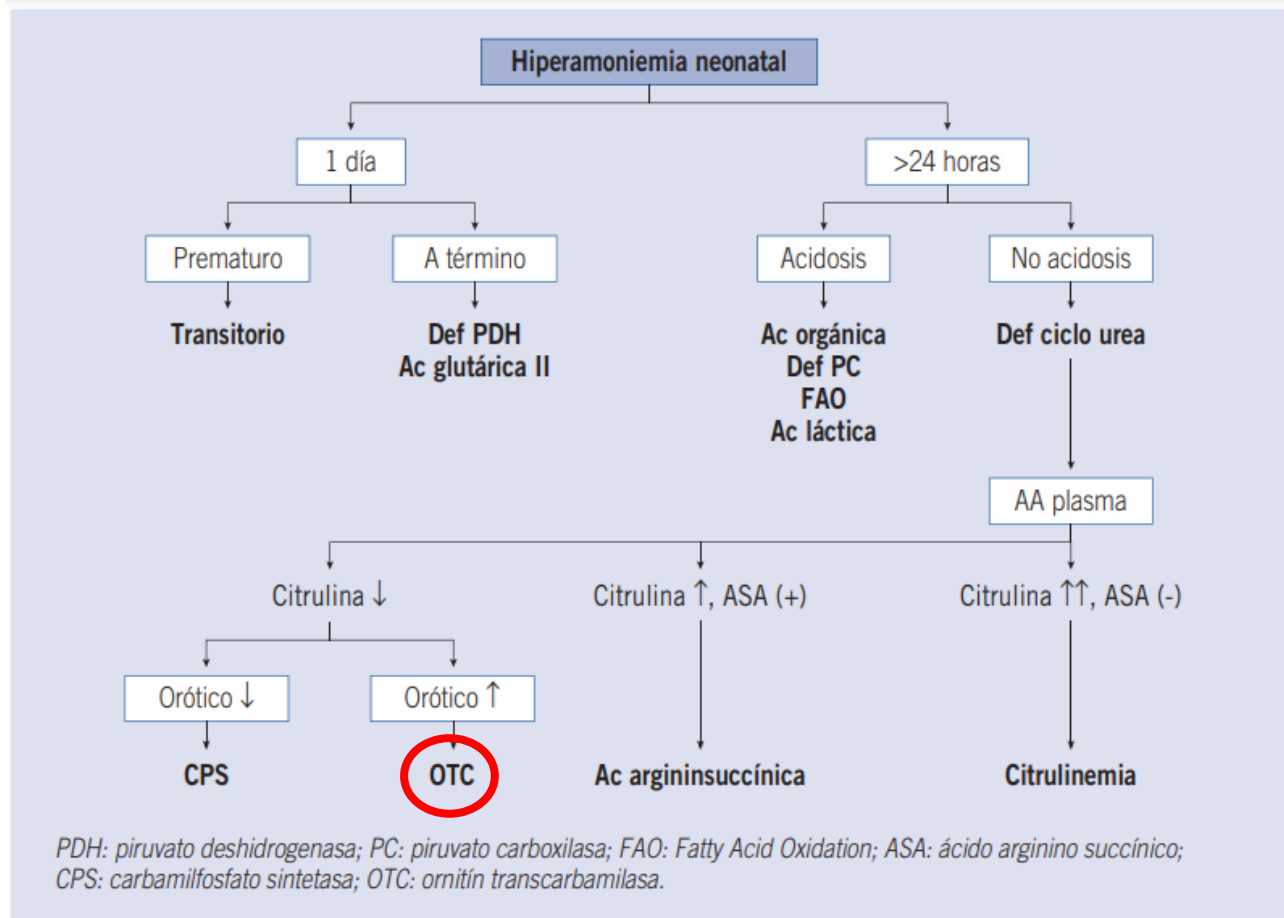
Controles amonio diarios

Tratamiento actual

- Ingresada en escolares
- Dieta especial UCD Anamix Infant
- Citrulina
- Fenilbutirato
- Biotina
- Vitamina B12



Principal sospecha diagnóstica: déficit OTC



PDH: piruvato deshidrogenasa; PC: piruvato carboxilasa; FAO: Fatty Acid Oxidation; ASA: ácido arginino succínico; CPS: carbamilsulfato sintetasa; OTC: ornitín transcarbamilasa.

Bibliografía

1. David Gil Ortega, José Ángel Cocho, Begoña Merinero. Protocolos de diagnóstico y tratamiento de los errores congénitos del metabolismo. Majadahonda, Madrid Ergon Cop; 2018.
2. Couce ML, Bustos G, García-Alix A, Lázaro A, Martínez-Pardo M, Molina A, et al. Guía clínica de diagnóstico y tratamiento urgente de hiperamonemia neonatal. An Pediatr. 2009 Feb 1;70(2):183–8. Available from: <https://www.analesdepediatria.org/es-guia-clinica-diagnostico-tratamiento-urgente-articulo-S1695403308000465>
3. Eiroa H, Durand C, Szlago M, Pereyra M, Nuñez M, Guelbert N, et al. Manejo inicial de la hiperamonemia aguda en pediatría. Arch Argent Pediatr [Internet]. 2023;121(3):202202614. Available from: <https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2023/v121n3a02>

