

ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

Carmen Zulay Sánchez H

Médico Psiquiatra

ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

Carmen Zulay Sánchez H

Médico Psiquiatra

Los errores innatos del metabolismo (EIM) son enfermedades hereditarias causadas por mutaciones genéticas determinadas, que originan alteración en las proteínas, tanto en su estructura como en su función. Es importante conocer estas enfermedades ya que tienen una expresión clínica muy heterogénea y se han descrito más de 700 tipos. El índice de aparición es de 1:1000-2000 recién nacidos, pero tienen un alto impacto familiar y social, así como una alta morbi-mortalidad pediátrica.

Los errores innatos del metabolismo se clasifican en:

- INTERMEDIARIAS
- ENERGETICAS
- DEPOSITO DE MACROMOLECULAS

Para realizar el diagnóstico se requiere, además de una buena historia clínica, datos bioquímicos, estudios de imágenes y estudios neurofisiológicos. Se debe sospechar de un error innato del metabolismo en un paciente con síntomas neuropsiquiátricos cuando se asocia a otras alteraciones neurológicas, existen otros síntomas, historia familiar de enfermedades genéticas, cuando las crisis se relacionan con la alimentación o cuando hay anomalías base en RMN cerebral. De igual manera, una actividad de base

lenta y desorganizada en el EEG puede ser indicativo de algún EIM (patrón brote supresión y con una respuesta fotoparoxística con estimulación fótica intermitente a baja frecuencia).

A continuación se presentan los síntomas que se pueden presentar según EIM:

- ENERGÉTICA CON SÍNTOMAS CRÓNICOS: Retardo Mental, trastornos conductuales y/o de personalidad
- DESORDENES DEL CICLO DE LA UREA: Confusión, psicosis aguda, depresión, cefalea, vómitos, convulsiones y alteraciones de la conciencia. Puede ser disparado por dieta (intolerancia a proteínas vegetarias /anorexia), medicamentos (ej. valproato o corticoides), embarazo o parto.
- PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE: Dolor abdominal, alteraciones psiquiátricas y neuropáticas, periféricas, motoras, sensorial y autonómica. Episodios de psicosis, ansiedad, depresión y delirium. Puede ser potenciada por drogas porfirogénicas, infecciones, menstruación, estrés y/o alcohol.

ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

Carmen Zulay Sánchez H

Médico Psiquiatra

- EIM ASOCIADOS A ENFERMEDADES CRÓNICAS TRATABLES:
Homocistinuria por defecto,
Enfermedad de Wilson ,
xantomatosis cerebro tendinosa .

Caso clínico 1

- Escolar masculino de 7 años de edad.
- Hiperactividad, fallas del lenguaje y dificultades del aprendizaje
- Fenotipo incongruente con los padres
- EEG: patrón lento desorganizado
- RMN cerebral: atrofia FT bilateral, retardo en la mielinización, hipoplasia del cuerpo calloso, y asimetría de los ventrículos
- Fenilalanina: 15 (VR: 2 mg/ml)
- AO: p OH fenil pirúvico, p OH feniláctico

ID: FENILCETONURIA DE DIAGNOSTICO TARDÍO

Caso clínico 2

- Se trata de escolar de 7 años de edad, referido por TEA, déficit cognitivo y epilepsia.
- Antecedentes de retraso en el alcance de los hitos del desarrollo, crisis epilépticas y trastornos conductuales desde los 3 años

- A los 5 a. temblor intencional y deterioro neurológico lento y progresivo, con mayor afectación de las funciones cognitivas; además, palabra escandida, ataxia, dismetría y disminución de la fuerza muscular en el hemicuerpo izquierdo.

UNIDAD DE ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

- Hipotiroidismo Congénito
- Fenilcetonuria
- Galactosemia
- Hemoglobinopatías

DETERMINACIONES ESPECIFICAS:

- Acilcarnitinas
- Aminoácidos
- Ácidos Orgánicos
- Perfil lactato/piruvato
- Homocisteina Plasmática
- Actividad de Biotinidasa

- Estudio LCR: citoquímico, glucosa, láctico, aminoácidos, neurotransmisores, ac. pipécólico

INVESTIGACIONES BIOQUIMICAS

- Ácidos grasos de cadena muy larga (Trastornos Peroxisomales)
- Guanidino acetato en Orina (Déficit de creatina Cerebral)
- Purinas y pirimidinas en Orina (Déficit de purinas y pirimidinas)

ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

Carmen Zulay Sánchez H

Médico Psiquiatra

- Electroforesis de transferina
(Defectos de Glicosilación)
- Estudios enzimáticos en tejidos
- Glicosaminoglicanos y
oligosacáridos (Trastornos
Lisosomales)

En la discusión del seminario resaltamos la importancia de la evaluación neonatal en la determinación de los EIM y el tomarlos en cuenta en el diagnóstico diferencial de casos de difícil diagnóstico con trastornos de larga data.

“No se diagnostica lo que no se piensa, y no se piensa lo que no se conoce.”

L. Bogart, 1946