



<https://www.revclinesp.es>

1130 - AMPLIANDO HORIZONTES EN PACIENTES CON ENCEFALOPATÍA AGUDA. ¿PUEDE NUESTRO PACIENTE SER DIAGNOSTICADO DE UN TRASTORNO DEL CICLO DE LA UREA EN LA EDAD ADULTA?

Ziorzta Goiria Elorduy¹, Fernando Elgueta Tapia², Estibaliz Eguia Vallejo¹, Nuria López Oslé¹, Irene Barroso Benayas², Mario Villarreal López de Munain¹, Sonia Natalia Losada Wilczek¹ y Leticia Ceberio Hualde¹

¹Medicina Interna, Hospital Universitario de Cruces, Barakaldo, España. ²Medicina Interna, Hospital Universitario de Basurto, Bilbao, España.

Resumen

Objetivos: Destacar la importancia de sospechar trastornos metabólicos en pacientes adultos con alteración del nivel de conciencia y síntomas neuro-psiquiátricos.

Métodos: Descripción de una serie de casos de trastornos del ciclo de urea (TCU) con debut en edad adulta, valorados en consultas de enfermedades minoritarias de nuestro hospital.

Resultados: Resultados mostrados en la tabla.

	Paciente 1	Paciente 2	Paciente 3	Paciente 4
Sexo	Femenino	Masculino	Femenino	Masculino
Edad al diagnóstico (años)	38	61	28	69
Síntomas previos sugestivos de TCU	Deterioro cognitivo, incapacitada judicialmente.	Cirrosis criptogénica Child A.	Bajo nivel de conciencia en contexto infeccioso.	Meningitis y encefalitis no filiadas en la infancia. Deterioro cognitivo.

Antecedentes familiares	Padres fallecidos. 2 hermanos institucionalizados por trastorno del comportamiento (1 mutación CPS-1).	Padres, hermanos e hija sanos.	No.	No.
Síntomas al diagnóstico	Crisis tónico-clónicas, mutismo, coma.	Estatus epiléptico focal izquierdo	Somnolencia, vómitos.	Crisis convulsivas, distonía, corea.
Desencadenante	Ácido valproico	Ácido valproico	Desconocido.	Desconocido.
TAC cerebral	Edema cerebral.	Pseudopenumbra en lóbulo temporal izquierdo. No isquemia.	Normal.	No.
Amonio plasmático al Dx 453		191	340	300
Otros hallazgos de laboratorio	Hipocitrulinemia	Hiperornitinemia	Hipocitrulinemia	Hipocitrulinemia
Ácidos orgánicos en orina disminuidos	Homocitrulinuria	Ácidos orgánicos en orina elevados	Ácidos orgánicos en orina disminuidos	
Diagnóstico	Déficit de carbamil-fosfato sintetasa I (CPS-I)	Síndrome de hiperornitinemia-hiperamoniemia-homocitrulinemia (síndrome HHH)	Déficit de ornitina transcarbamiloasa (OTC)	Déficit de carbamil-fosfato sintetasa I (CPS-I)
Tratamiento	Quelantes*	Quelantes*	Quelantes*	No quelantes.
Arginina carnitina.	Retirada ácido valproico.	Arginina.	Citrulina.	
Dieta.	Citrulina.	Carnitina.	Dieta.	
	Dieta.	Citrulina.	Laxante.	

Dieta.

Tolerancia proteína natural	65 g/día 30 g/día (0,5 g/kg/d)	40 g/día	
Evolución	Buen control de amonemia	Buen control de amonemia	Buen control de amonemia.
Estabilidad, sin progresión neurológica			
Descompensaciones hasta Dx	1 (sin ingreso) 2 (UCI)	1 (sin ingreso) 2 (sin ingreso)	3 (ingreso)
Retraso diagnóstico (años)	30	No	4 60

*Quelantes de amonio (fenilbutirato y benzoato).

Discusión: El ciclo de la urea es la ruta metabólica más importante para eliminar desechos nitrogenados formados de la degradación o ingesta proteica. Aquellos con déficit enzimáticos graves debutan en la infancia; mientras que un déficit enzimático parcial puede debutar en la edad adulta, generalmente relacionada con factores desencadenantes (fármacos, estrés, infecciones, parto, cirugías). Fármacos para la epilepsia como el ácido valproico, carbamazepina y fenitoína pueden contribuir a desencadenar crisis agudas de hiperamonemia. El diagnóstico de sospecha se basa en la clínica, hiperamonemia, alteraciones del aminograma y medición de ácido orótico. Se confirma con el estudio genético. Es esencial determinar si existe agregación familiar y definir el patrón de herencia (generalmente autosómico recesivo). Para evitar complicaciones agudas graves es imprescindible sospecharlo e iniciar un tratamiento precoz mediante restricción proteica, administración de suero glucosado para evitar el catabolismo proteico y hemodiálisis en adultos con hiperamonemia > 150 mmol.

Conclusiones: Los pacientes con crisis de hiperamonemia graves experimentan secuelas como retraso psicomotor, dificultad del aprendizaje y trastornos del comportamiento, por lo que es imprescindible integrar los TCU en el diagnóstico diferencial una vez se hayan descartado otras causas más frecuentes.