



# Revista Clínica Española



<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?

Ziortza Goiria Elorduy<sup>1</sup>, Fernando Elgueta Tapia<sup>2</sup>, Estibaliz Eguia Vallejo<sup>1</sup>, Nuria López Oslé<sup>1</sup>, Irene Barroso Benayas<sup>2</sup>, Mario Villarreal López de Munain<sup>1</sup>, Sonia Natalia Losada Wilczek<sup>1</sup> y Leticia Ceberio Hualde<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Medicina Interna, Hospital Universitario de Cruces, Barakaldo, España. <sup>2</sup>Medicina Interna, Hospital Universitario de Basurto, Bilbao, España.

### Resumen

**Objetivos:** Destacar la importancia de sospechar trastornos metabólicos en pacientes adultos con alteración del nivel de consciencia 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
<b>Sexo</b>	Femenino	Masculino	Femenino	Masculino
<b>Edad al diagnóstico (años)</b>	38	61	28	69
<b>Síntomas previos sugestivos de TCU</b>	Deterioro cognitivo, incapacitada judicialmente.	Cirrosis criptogénica Child A.	Bajo nivel de consciencia 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 transcarbamilasa (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      40 g/día      Desconocido.  
30 g/día (0,5 g/kg/d)

(0,8 g/kg/d)      (0,8 g/kg/d)

Evolución

Buen control de amonemia      Buen control de amonemia      Buen control de amonemia.      Mejor control de amonemia ( 100 mmol)

Estabilidad, sin progresión neurológica      Estabilidad, sin progresión neurológica      Estabilidad, sin progresión neurológica      Estabilidad, sin progresión neurológica

Descompensaciones hasta  
Dx

1 (sin ingreso)      2 (sin ingreso)      3 (ingreso)  
2 (UCI)

1 (UCI)

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.