

ATENEO CENTRAL
CEM 5

HEMORRAGIA DIGESTIVA
0
ALGO MAS ?

20/08/13

- PACIENTE DE 1 MES Y 29 DÍAS
- SEXO MASCULINO
- PESO 4100gr.

- **MOTIVO DE CONSULTA**

DEPOSICIONES MELÉNICAS DE 24 HS DE EVOLUCIÓN

ANTECEDENTES DE ENF ACTUAL

- FN: 25/11/12
- RNT/PAEG 3750gr.
- sospecha de **lues congénita** VDRL 4 dils al nacimiento, madre VDRL+. Recibió tratamiento durante 10 días.
Alta 22/12 alimentándose con leche maternizada al 15%.
- Internado del 07/01 al 15/01 en Htal. de Mendoza con diagnóstico de **HDA, mal progreso de peso, hipoglucemia y anemia** (recibió TGRD).
Alta con indicación de alimentación por SNG cada 2 hs. con Kas 1000. Sospecha APLV. Sugieren consulta a un centro de mayor complejidad.
- Antec. Fliares: consanguinidad entre los padres

DATOS CLÍNICOS

- Edad: 1 mes y 29 días
- Peso: 4100 gr. (Plo 3)
- Palidez generalizada, reticulado con el llanto. Facies peculiar
- Normohidratado, soplo sistólico 2/6
- Leve hipertonía, tendencia al opistótonos
- Hígado a 2 cm del reborde costal
- Deposición melénica escasa
- Alimentación por SNG

DIAGNÓSTICOS AL INGRESO

- HEMORRAGIA DIGESTIVA ALTA
- SOSPECHA DE APLV
- SÍNDROME GENÉTICO EN ESTUDIO

LABORATORIOS DE INGRESO

Rto. de GB: 8.650/mm³ (54% PMN)

Hto: 23 % Hb: 7,7 Plaq: 371.000/mm³

ERS:15 **Glu: 45** (dextro 69)

Urea: 21 Creat: 0,27 Iono: 136/4,8/103

EAB: 7.4/27/86/17.2/-7.7/96%

Hepatograma: Col.T:119 HDL:40 LDL:52 FAL: 20

BiT:0,5 BiD:0,2 **GOT:48 GPT:139** LDH:740

Coagul: normal CPK: 170 Prot.T: 5,03 Alb: 3,65

GAP:15.8 **Ac. Láctico y Amoniemia:** normales

VDRL:2 dils

Orina: ph 6 dens: 1020 Sed: normal

CONDUCTA INICIAL

- Hidratación parenteral: 150/70/30 flujo 6 mg/k/min
- Omeprazol 2 mg/Kg/día
- SNG abierta

INTERCONSULTAS

- GASTROENTEROLOGIA
- ALERGIA
- NEUROLOGIA
- GENETICA
- CARDIOLOGIA
- OTORRINO
- OFTALMOLOGIA

EXAMENES COMPLEMENTARIOS

- **VEDA:** úlcera de 2 mm de diámetro en antro entre píloro y curvatura menor. Se toma biopsia.
- Ecografía cerebral y abdominal: normales
- ECG y Ecocardiograma: normales
- Prick test: - leche de vaca: 0mm - histamina: 8mm
- Audiometría: dentro de valores normales/edad
- Fondo de ojo: normal. Fijación escasa

EXAMENES COMPLEMENTARIOS

- Anatomía Patológica úlcera gástrica:
Positiva para H. Pylori

Comienza tratamiento con:

-Amoxicilina 50 mg/kg/día x 10 días

-Claritromicina 15 mg/kg/día x 10 días

-Esomeprazol 5 mg/día

EVOLUCIÓN

- El paciente se encuentra compensado, afebril, sin sangrados, leve hipertonía
- Cumple tratamiento antibiótico y con IBP
- Presenta sind. bronquiolítico por lo que se agregan salbutamol y KNT
- Se alimenta por succión con hidrolizado proteico extenso 150 ml/kg/día
- Varios episodios de hipoglucemias
- Peso 7^o día de internac: 3870gr

Con los antecedentes de hipoglucemias a repetición y acidosis metabólica con láctico normal, se envía muestra de orina y sangre en papel de filtro al Htal Garrahan para detección de enfermedad neurometabólica

DURANTE LA ESPERA SE RECIBE:

- Neurometabólico en orina (Htal. Mza):
 - ph: 6
 - Densidad: 1022
 - Prueba de 2-4 DNPH: neg
 - Cianuro nitroprusiato: neg
 - Cloruro ferrico: neg
 - Sustancias reductoras: positivo (+---)
 - Glucosuria: neg
 - Cuerpos cetónicos: positivo (++)
 - Prueba de la ninhidrina: débil positiva
 - Prueba de la nitroso naftol (tirosina): positiva(+---)

INFORME HTAL GARRAHAN

- Hallazgos compatibles con:

Enfermedad de Jarabe de Arce



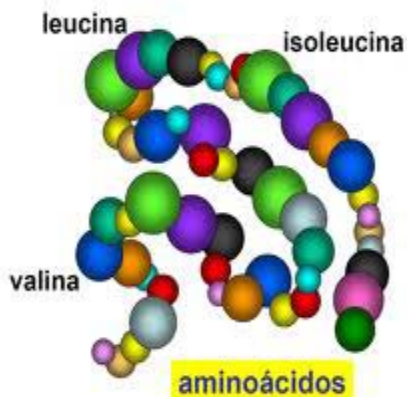
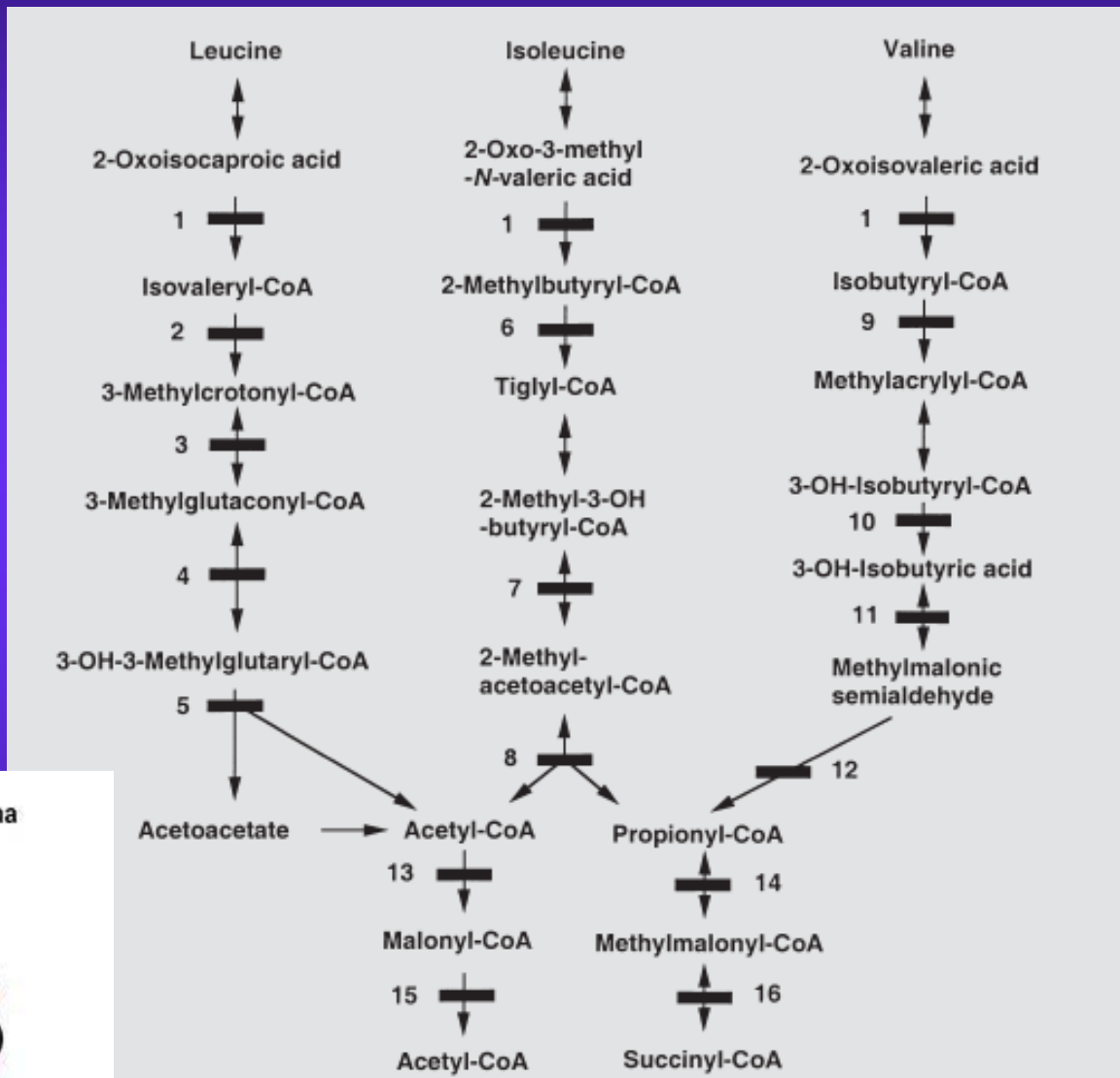
ENF. DE JARABE DE ARCE

- Cetoaciduria de cadena ramificada
- Deficiencia en la actividad del complejo de la deshidrogenasa de los cetoácidos de cadena ramificada
- Herencia autosómica recesiva
- Afecta por igual a ambos sexos
- Incidencia 1/200.000 nacidos vivos



FISIOPATOLOGIA

Complejo-alfa-oxo
ácido de cadenas
ramificadas



FORMAS CLÍNICAS

- CLÁSICA
- INTERMEDIA
- INTERMITENTE
- SENSIBLE A TIAMINA
- DEFICIENCIA DE DIHIDROLIPOIL DH



PRUEBAS DIAGNÓSTICAS

- Cromatografía de intercambio iónico
- Cromatografía de alta resolución
- Electroforesis de alto voltaje

Aumento de valina, isoleucina y aloisoleucina en plasma, orina o LCR

Aloisoleucina es patognomónica de la enf.

PRUEBAS DIAGNÓSTICAS

- Método de 2,4-dinitrofenilhidracina
Aumento de alfa-cetoácidos en orina
(precipitado amarillo)
- Espectrometría de masas
Análisis de ácidos orgánicos y aa
en muestras de sangre y orina
impregnados en papel



TRATAMIENTO

- Fase aguda:
 - 1-Eliminación de metabolitos tóxicos:
 - Diálisis peritoneal
 - Hemodiálisis
 - Exanguinotransfusión
 - 2-Soporte nutricional: nutrición parenteral
 - 3-Conseguir anabolismo: formulas alimentarias sin AACR



TRATAMIENTO

- Fase de mantenimiento:

Objetivo: mantener concentraciones plasmáticas de los AACR lo mas cercano a la normalidad

Leucina: mayor % en alimentos naturales
es el más neurotóxico
mantener entre 2 a 6 mg/dl

RESUMEN

- Produce una encefalopatía neonatal grave
- Diag y trat precoz evitan secuelas neurológicas permanentes o desenlace fatal
- Prestar mucha atención a manifestaciones iniciales
- Un perfil normal de estos aa no excluye el diag (forma intermitente-episodios agudos)
- La aloisoleucina es patognomónica
- Niveles normales de amonio sin acidosis, coma o encefalopatía aumenta la sospecha
- Episodios febriles, gran riesgo de descompensación, análisis rutinarios normales. Administración precoz de polímeros de glucosa para frenar el catabolismo

CONCLUSIÓN

TENER PRESENTE A LOS ERRORES
CONGÉNITOS DEL METABOLISMO
ENTRE LOS DIAGNÓSTICOS
DIFERENCIALES ANTE NIÑOS CON
SIGNO SINTOMATOLOGÍA
INESPECÍFICA NO CONCLUYENTE

MUCHAS GRACIAS !



ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

- SON DE BAJA PREVALENCIA: 1/2500 RN
- HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA
- CASI DESCONOCIDAS POR LOS MÉDICOS
- SÍNTOMAS INESPECÍFICOS: SOSPECHA OPORTUNA
- DIAG. PRECOZ: PESQUISA NEONATAL

ECM

SOSPECHA POR INTERROGATORIO

- MUERTE DE HERMANOS DE CAUSA DUDOSA, SÚBITA O SEPSIS
- ENFERMEDAD AGUDA O PROGRESIVA INEXPLICABLE
- SÍNTOMAS AGUDOS/SEVEROS PRODUCIDOS POR AYUNO O INFECCIÓN LEVE
- SÍNT. DESENCADENADOS POR CAMBIOS EN LA ALIMENTACIÓN

ECM

SOSPECHA POR SIGNOS Y SÍNTOMAS

- RETRASO DEL CRECIMIENTO
- VÓMITOS CÍCLICOS
- HIPERVENTILACIÓN
- SÍNT NEUROL. INTERMITENTES: sensorio, convulsiones, ataxia
- RETRASO MADURATIVO
- HEPATO- ESPLENOMEGALIA
- INSUFICIENCIA HEPÁTICA
- MIOCARDIOPATÍA

ECM

SOSPECHA POR LABORATORIO

- ANEMIA-LEUCOPENIA-PLAQUETOPENIA
 - ACIDOSIS METABÓLICA
 - ANIÓN RESTANTE ELEVADO
 - HIPO - HIPERGLUCEMIAS
 - AMONIO, LÁCTICO, ENZ. HEPÁTICAS, CPK, ÚRICO
 - ALTERAC. COAGULOGRAMA O EN LA SÍNTESIS DE ALBÚMINA
- ↑

CONCLUSIÓN

TENER PRESENTE A LOS ERRORES
CONGÉNITOS DEL METABOLISMO
ENTRE LOS DIAGNÓSTICOS
DIFERENCIALES ANTE NIÑOS CON
SIGNO SINTOMATOLOGÍA
INESPECÍFICA NO CONCLUYENTE