



En el precipicio de lo agridulce

UTI

Paciente de 3 meses, sin antecedentes previos de importancia, comienza hace 20 días con 1 o 2 vómitos diarios, descenso de peso, afebril.

EX. FÍSICO: Mucosas semihúmedas, enoftalmos, sensorio alternante, abdomen distendido, con hepatomegalia, pulsos periféricos débiles y simétricos, relleno capilar 2 – 3 seg, FC: 155
FR: 50 TA: 105/50



EAB: 7,34/22/59/12/-3. Ac. Láctico: 7.6 Glu: 13.8



Corrección rápida de con dextrosado 10% 2 ml/kg
expansión con solución fisiológica y se coloca php 180/70/30 flujo 6.



X. COMPLEMENTARIOS:

cografía abdominal: litos vesiculares. Resto s/p.

hemograma: **GB 26.200** (N66%-L30%), Hto 35%, hb 11,7%, plq 99000.

Quimicas: **Glu 36** , Ur 22, Cr 0.37, TGD 128, Col 115, **BT 5.7, BD 1.8, FAL 831, GOT 83, GPT 79, GGT 203, PROT T 4.6, ALB 3.4,** hemograma 137/4.9.

Coagulograma: **QUICK 20% KPTT 71 FII 32%, FV 80%, FVII 20%, FX 56%**



EAB: 7,24/20/37/8,6/-19. 138/4,4/111 Lac 12,3 Glu: 111.



Corrección de bicarbonato rápida y se coloca aporte en php. Se aumenta flujo de glucosa a 8 mg/kg/min.



OSPECHA DE METABOLOBATIA:

Muestras de sangre

Amonio 127,4 ug/dl.

Ac. Lactico 21 mmol/lt .

EAB.

Tubo de plasma heparinizado para derivación.

Cartón con sangre en papel de filtro para derivación.

Muestra de orina para derivación.



7.36/17.4/158/10/-15,6 135.4/4.08 Ac. Láctico 15.2

Se sospecha de una metabolopatía que empeora con flujos altos de glucosa??????

Se descende flujo a 6 mg/kg/min.



INTERCONSULTAS:

NEUROMETABOLICAS.

HEPATOLOGÍA.

CARDIOLOGÍA.

OFTALMOLOGÍA.



EVOLUCION:



Garrahan: descartan enfermedades de moléculas pequeñas (aminoácidos, b-oxidación, ácidos orgánicos).

FEI ampliado normal.

Inicia realimentación con PMLD y leche de formula con proteínas hidrolizadas.

Láctico 7,5-11. Glucemias 60-100.

Edema y ascitis  Furosemida y albumina.

Insuficiencia hepática  Lactulosa, espironolactona, 
neomicina.

RMN de cerebro e hígado: Atrofia cortical leve a moderada. Presencia anormal de pico de ácido láctico en SNC. Hepatosplenomegalia. Parénquima hepático con infiltración grasa. Moderada ascitis. Leve derrame pleural bilateral.



COPILANDO...

specha de ECM

peora con flujos de glucosa altos.

uficiencia hepática.

nción renal sin alteración.

eto proteína elevada.

ENFERMEDAD DE
DELECIÓN DE ADN
MITOCONDRAL (SINDROM
DE DGUOK) ?



ENFERMEDADES MITOCONDRIALES

Las enfermedades mitocondriales son un grupo de trastornos que están producidos por un fallo en el sistema de fosforilación oxidativa (sistema de los fosforilos).


CLASIFICACIÓN:

Mutaciones puntuales

Reorganizaciones

Disminución de número de copias del mtDNA.

SÍNDROMES DE DEPLECIÓN DE mtDNA

La depleción puede estar producida por mutaciones en genes nucleares que controlan el número de copias del mtDNA.  Trastorno de herencia mendeliana autosómico recesivo.

FORMAS DE PRESENTACIÓN: miopática, encefalomiopática y neuropatocerebral.

FORMA HEPATOCEREBRAL:

Aparición temprana con vómitos, fallo del desarrollo, hipotonía e hipoglucemia.

Hígado muestra degeneración grasa, fibrosis, desestructuración y proliferación de conductos biliares.

Mutaciones en los genes codificantes de desoxiguanosina kinasa (DGUOK) , ADN polimerasa γ , y MPV17.



SÍNDROME DE DGUOK

FORMAS DE PRESENTACIÓN:

- Enfermedad multisistémica.
- Enfermedad hepática aislada.

Fallo hepático progresivo es la principal causa de muerte.

DIAGNÓSTICO:

- Reducción en el número de copias del mtADN en tejido hepático o muscular.
- Test molecular de DGUOK realiza el diagnóstico específico.

TRATAMIENTO:

- Sintomático.
- Trasplante hepático en los casos de enfermedad hepática aislada.

CONSEJO GENÉTICO



CONSULTA AL SERVICIO DE TRANSPLANTE HEPÁTICO DEL HOSPITAL GARRAHAN Y MEDIANTE OBRA SOCIAL

Sin
intoxicación
por
paracetamol

PT > 100 seg./ RIN > 6,5 o 3 de:

Edad <10 o > 40 años.

Etiología: hepatitis no A o no B,
hepatitis por halotano, reacción
idiosincrática a drogas.

Ictericia pre-encefalopática por
más de 7 días.


PT > 50 seg. / RIN > 3,5.

Bilirrubina sérica > 17,6 mg/dl.



Evolución desfavorable.

Empeoramiento de función hepática  QUICK 13%, KPTT
no coagula, RIN 5.05, BT 8.6, BD 3.6. Amonio 189

Aumento de ascitis  Punción evacuatoria.

Dificultad respiratoria restrictiva por ascitis  ARM. 

Derivación a Hospital Austral para evaluación por equipo de trasplante hepático.



BIBLIOGRAFÍA

Alvarado, M; Alvarado, F. Fallo hepático agudo. An Pediatr Contin. 2008;6(4):211-7

Álvarez Gómez, J; Polo Miquel, B; Donat Aliaga, E. Fallo hepático agudo. Protocolos diagnóstico-terapéuticos de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica AEP: 197- 204.

Alvarado, M. Guía para pediatras. Sospecha de errores congénitos del metabolismo. Arch Argent Pediatr 2007; 85(3):262-70.

Alvarado, M; Santana Veja, C. Enfoque práctico para el diagnóstico de los errores congénitos del metabolismo. Acta pediátrica española. 1998; 56: 52-66.

Alvarado, A; Playán, A; López-Pérez, MJ; Montoya, J. Enfermedades genéticas del ADN mitocondrial. Salud Publica Mex 2001;43:151-61.

Alvarado, F; Dimmock, D; Wong, L. DGUOK-Related Mitochondrial DNA Depletion Syndrome with Neurocerebral Form. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK7040>

