

URGENCIAS Y SITUACIONES ESPECIALES EN ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

Elena Dios Fuentes y Eva María Venegas Moreno. CSUR de Errores Innatos del Metabolismo. Unidad de Endocrinología y Nutrición. Hospital Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción

Los EIM son enfermedades de curso habitualmente crónico, pero sus descompensaciones constituyen verdaderas urgencias médicas. El objetivo terapéutico inicial es detener el catabolismo y favorecer el anabolismo mediante un aporte energético precoz.

Diagnóstico

Principales síndromes clínicos en urgencias metabólicas

 1. HIPOGLUCEMIA Glucemia < 55 mg/dl	 2. ACIDOSIS METABÓLICA Anión gap elevado	 3. HIPERAMONEMIA Amonio plasmático > 50 µmol/l (> 90 µg/dl)
 EN AYUNAS - Glucogenosis hepáticas (GSD I, III, VI, IX) - Defectos de la β-oxidación de ácidos grasos	 1. ACIDEMIAS ORGÁNICAS AP • AMM • AIV	 TRASTORNOS DEL CICLO DE LA UREA (TCU) - Déficit OTC - Déficit ASS, ASL y ARG1 - Déficit CPS1 y NAGS
 POSPANDRIAL Intolerancia hereditaria a la fructosa	 2. MSUD • GA1	 CAUSAS SECUNDARIAS - Acidemias orgánicas - Defectos de la β-oxidación
 CLÍNICA FRECUENTE Sudoración, temblor, irritabilidad, convulsiones, coma.	 CLÍNICA FRECUENTE Vómitos, letargia, taquipnea, alteración de la consciencia.	 CLÍNICA FRECUENTE Letargia, vómitos, ataxia, edema cerebral, coma.
 MANEJO INICIAL Glucosa inmediata + evitar ayuno + monitorización.	 MANEJO INICIAL Glucosa + hidratación/ electrolitos + monitorización.	 MANEJO INICIAL Suspender proteínas + glucosa IV + eliminar nitrógeno.

Factores desencadenantes

 Infecciones (fiebre)	 Ayuno prolongado	 Estrés físico o emocional	 Vómitos / diarrea	 Cirugía / anestesia	 Fármacos precipitantes
--	---	--	--	--	---

No olvides...

- El objetivo inicial del tratamiento es siempre frenar el catabolismo con aporte intensivo de glucosa.
- Ante vómitos, alteración del comportamiento o deterioro neurológico inexplicado, debe solicitarse amonio plasmático de forma urgente.
- La hiperamonemia es una urgencia metabólica tiempo-dependiente: el retraso terapéutico aumenta el riesgo de edema cerebral y daño neurológico irreversible.

Algoritmo terapéutico de hiperamonemia en EIM

