

CASO CLINICO : 2024 / 0013

Titulo:

IMPORTANCIA DEL DIAGNOSTICO Y TRATAMIENTO OPORTUNO EN PACIENTES CON CITRULINEMIA.
REPORTE DE UN CASO

Tipo de trabajo:

CASO CLINICO

Introducción:

La citrulinemia clásica (o tipo I, CTNL1), es un defecto del ciclo de la urea, causado por mutaciones en el gen ASS1 que dan lugar a la deficiencia de la enzima argininsuccinato sintetasa (ASS). Esto implica que el amonio y otros compuestos intermedios del ciclo de la urea se acumulen en la sangre de los pacientes y causen manifestaciones neurológicas.

Los síntomas incluyen somnolencia, anorexia, irritabilidad, vómitos, hipotonía o hipertonía, problemas respiratorios, convulsiones, dificultad para mantener temperatura corporal.

Sino son tratados pueden edema cerebral, coma y consecuencias fatales.

Objetivos:

Dar a conocer la importancia del diagnóstico de forma oportuna de citrulinemia para evitar complicaciones a largo plazo.

Material y Métodos:

Paciente masculino quien en su primer día de vida, la madre refiere que tuvo episodios de vómitos de contenido gástrico alimentario postprandial; al persistir en su tercer día decide acudir con médico particular quien diagnostica reflujo y se trata con nexium; en su quinto día se agrega quejido respiratorio audible, disociación toracoabdominal, movimientos bucales como chupeteo, motivo por el cual se hospitaliza, se maneja con levetiracetam 30 mg/kg/día cada 12 horas, continuando con presencia de vómitos; se egresa y acude con médico pediatra particular donde se le realiza un usg reportando imagen compatible con hipertrofia de píloro se realiza pilorotomía, refiere la madre que continua con vómitos por lo que es enviado a nuestra institución

Resultados:

El estudio enzimático (deficiencia de ASS en biopsia hepática o cultivo de fibroblastos) y genético (mutaciones en el gen ASS1) confirman el diagnóstico. Existen compuestos quelantes que ayudan a mantener el amonio controladamente bajo, como el benzoato y el fenilbutario. Como tratamiento a largo plazo, se deben reducir las proteínas naturales de la dieta.

Conclusiones:

La frecuencia de los errores innatos del metabolismo es variable, y en países como México, aún no se cuentan con estudios epidemiológicos para conocer la incidencia de estas enfermedades.

La citrulinemia tipo I es un desorden autosómico recesivo causado por la mutación del gen ASS1; las variantes clásicas están asociadas con la forma neonatal/infantil, que llevan a hiperamonemia y a la muerte, por lo tanto, es de suma importancia el diagnóstico para el tratamiento oportuno