

ABORDAJE TERAPEÚTICO DE UN PACIENTE PEDIÁTRICO CON HIPERAMONEMIA POR UNA METABOLOPATÍA DEL CICLO DE LA UREA: A PROPÓSITO DE UN CASO.

Nuria Monteagudo Martínez, N; Garrigues Sebastián, MR; Romero Candel, G; Domingo Chiva, E; Rodríguez Samper, MC y Ramírez Córcoles, A.

Servicio de Farmacia. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.



Objetivo:

Describir un caso de hiperamonemia en un recién nacido con una malformación hepática congénita y el seguimiento por parte del Servicio de Farmacia (SF). En segundo lugar, valorar la necesidad de elaborar un protocolo conjunto entre Pediatría y Farmacia con la finalidad de disponer de un botiquín de emergencias hiperamonémicas.

Material y métodos:

Se realizó una revisión de la historia clínica electrónica con el programa MambrinoXXI®.

Resultados:

Varón recién nacido prematuro (a las 32+4 semanas), con peso de 1250 g, diagnosticado de síndrome de Down (trisomía 21 simple 47,XY,+21) mediante análisis citogenético. Se detectó al nacer una malformación vascular hepática (MVH) shunt porto-cava congénito tipo I (malformación de Abernethy). A los 23 días de vida, encontrándose asintomático, se midieron los niveles sanguíneos de amonio como parte del estudio MVH.

Tratamiento	Dosis	Amonio plasmático (mcmol/L)
23 días de vida, estudio de MVH	-	126-175 vía periférica 157 vía central
Tratamiento con Benzoato Na (Ammonul®)	250mg/Kg IV en 2h	162
Dieta absoluta + fluidos glucosados	9mg/Kg/min	-
Mantenimiento Benzoato Na + Arginina	250mg/Kg IV en 24h durante 4 días – Arginina 600mg/kg	100-128
Tras 60h dieta absoluta	Reinicio proteínico + nutrición enteral leche materna	<100

Figura 1. Niveles de amonio en plasma. Rango normal 18-72 mcmol/L.

Se decide realizar terapia secuencial con buena respuesta y tolerancia al cuarto día:

- Fenilbutirato sódico (FBNa) 125mg/6h vo
- Benzoato sódico 125mg/6h vo (suspendido tras 2 días de tratamiento)
- Arginina (Arg) 250mg/6h vo
- Ácido ascórbico 5gotas/12h vo

Se comenzaron ciclos alternantes de FBNa y Arg, intentando conseguir la monoterapia. Ante las fluctuaciones y mal control de niveles séricos de amonio, se decidió mantener ambos tratamientos concomitantes hasta alcanzar unos niveles aceptables (66mcmol/L). Actualmente el paciente acude a revisiones mensuales, recoge la medicación en el SF y mantiene los niveles de amonio controlados.

Conclusiones:

- La rapidez del diagnóstico de las metabolopatías del ciclo de la urea es crucial para evitar un desenlace fatal.
- Es importante una vez diagnosticado, el tratamiento sea iniciado lo más rápidamente posible. Ante la emergencia de la instauración del tratamiento consideramos necesario disponer de un botiquín de los medicamentos utilizados en este tipo de patología para evitar complicaciones mayores en el paciente pediátrico.