



## Signos guía en el diagnóstico de enfermedad metabólica

S. Hernangómez Vázquez<sup>a</sup>, A. I. Jiménez Ortega<sup>b</sup>, A. B. Martínez Zazo<sup>b</sup>, B. Cabeza Martín<sup>a</sup>,  
A. Martínez de Azagra<sup>a</sup>, S. I. Sirvent Cerdá<sup>c</sup>, C. Pedrón Giner<sup>b</sup>

Publicado en Internet:  
2-abril-2013

Ana Isabel Jiménez Ortega:  
ajota13@hotmail.com

- <sup>a</sup>Servicio de Cuidados Intensivos Pediátricos. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España
- <sup>b</sup>Sección de Gastroenterología y Nutrición. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España
- <sup>c</sup>Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

### Palabras clave:

- Errores del metabolismo
- Retraso ponderoestatural
- Hipoplasia cerebelosa

### Resumen

Los errores innatos del metabolismo son un grupo de enfermedades genéticas con sintomatología muy inespecífica y por tanto difícil diagnóstico si no existe una sospecha clínica elevada. Sin embargo existen algunos datos de la exploración física y de las pruebas complementarias que pueden enfocar el proceso diagnóstico hacia la solicitud de pruebas específicas que lo confirmen. El caso que presentamos trata de destacar algunos de estos datos que pueden hacer sospechar la existencia de un defecto congénito de la glucosilación de proteínas, trastorno infrecuente pero con algunas formas tratables, por lo que su sospecha y diagnóstico precoz es de vital importancia.

### Guiding signs in metabolic disease diagnosis

### Key words:

- Inborn errors of metabolism
- Failure to thrive
- Cerebellar hypoplasia

### Abstract

Inborn errors of metabolism are a group of genetic diseases with non specific symptoms and therefore difficult to diagnose without high clinical suspicion. However there are some physical examination data and laboratory tests that can focus the diagnostic process to the implementation of specific tests to confirm them. The case exposed highlights some of these data that can make us suspect the existence of a congenital defect of glycosylation of proteins, rare disorder but with some treatable variations, that make their suspicion and early diagnosis of great importance.

### CASO CLÍNICO

Niño de cuatro meses de edad que ingresa por vómitos, diarrea y grave retraso pondero-estatural. Presenta hipotonía, estrabismo convergente bilateral y mamilas invertidas (Fig. 1). Padres sanos no consanguíneos, embarazo y parto normales. Desde el mes de vida mantiene ingesta escasa, fallo de crecimiento y vómitos, con ecografía abdominal, transfontanelar, radiografía de tórax, analítica de sangre y urocultivo normales.

En el momento del ingreso se detecta rotavirus en heces. Tras resolverse el proceso agudo, se inicia so-

porte nutricional con fórmula artificial de hidrolizado de proteínas; posteriormente, se cambia a fórmula elemental por continuar presentando escasa ganancia ponderal. El estudio realizado detecta hipertransaminemia, hipoalbuminemia, transferrina y ceruloplasmina disminuidas, con serología de virus hepatotropos y ecocardiografía normales. Ante la sospecha de posible error innato del metabolismo (EIM), se solicita estudio metabólico, al tiempo que el paciente precisa ingreso en la Unidad de Cuidados Intensivos por iniciar clínica compatible con cuadro de sepsis (fiebre, hipoglucemia, mal estado general y mala coloración). Se realiza una resonancia magnéti-

Figura 1. Mamila invertida



ca craneal, que muestra hipoplasia cerebelosa (Fig. 2). El resultado del estudio metabólico confirma un defecto congénito de la glucosilación de proteínas (CGD) tipo Ia.

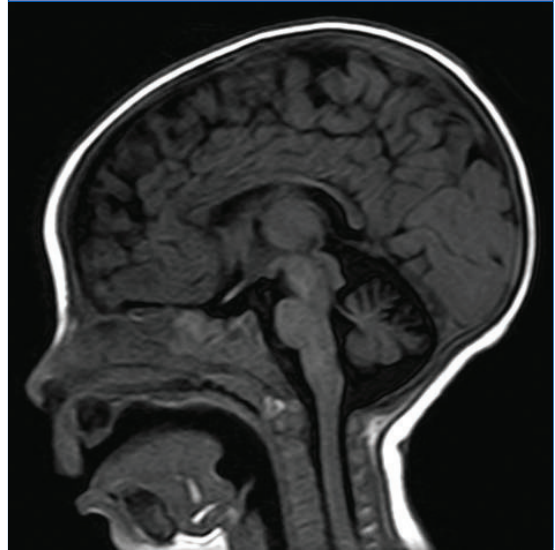
## COMENTARIOS

Los EIM<sup>1</sup> son un grupo de enfermedades genéticas con sintomatología inespecífica y difícil diagnóstico sin sospecha clínica elevada. Existen datos de la exploración física y de las pruebas complementarias que orientan a la solicitud de pruebas específicas para su diagnóstico. Los CDG son muy infrecuentes (900 casos en el mundo) pero con algunas formas tratables, por lo que es fundamental su diagnóstico precoz<sup>2</sup>. Se caracterizan<sup>3</sup> por afectación multiorgánica, grave fallo de crecimiento, rasgos fenotípicos (mamilas invertidas, acúmulos grasos en los pliegues ilíacos...), afectación neurológica (hipotonía, crisis convulsivas y estrabismo) y

## BIBLIOGRAFÍA

1. Palacios A, García O, García MT. Diagnóstico de los errores innatos del metabolismo. *An Pediatr Contin*. 2008;6:347-52.
2. Higuera N, Vázquez S, Palencia R. Trastornos congénitos de la glucosilación de las proteínas. Patogenia y aspectos clínicos. *Bol Pediatr*. 2011;51:181-7.

Figura 2. Hipoplasia cerebelosa marcada



resonancia magnética cerebral típica con hipoplasia cerebelosa<sup>4</sup>; datos que se encontraron en el caso que presentamos y que, por tanto, condujeron a su sospecha diagnóstica con posterior confirmación.

## CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

## ABREVIATURAS

CGD: defecto congénito de la glucosilación de proteínas  
• EIM: error innato del metabolismo.

3. Lonlay P, Seta N, Barrot S, Chabrol B, Drouin V, Gabriel BM, et al. A broad spectrum of clinical presentations in congenital disorders of glycosylation I: a series of 26 cases. *J Med Genet*. 2001; 38:14-9.
4. Safronova MM, Barbot C, Resende Pereira J. Hipoplasias cerebelosas. *Acta Med Port*. 2010;23:841-52.