



RESUMEN

MATERIAL Y MÉTODOS

INTRODUCCIÓN

Hiperamonemias primarias	Hiperamonemias secundarias	
Hereditarias	Hereditarias	Adquiridas
- Déficits enzimáticos: NAGS, CPSI, OTC, AS, AL y A	- Acidémias orgánicas	- Síndrome de Reye
- Déficits transportadores: ORNT1 y Citrina	- Déficit de piruvato deshidrogenasa y piruvato carboxilasa	- Tratamiento con ácido valproico
	- Deficiencia en la β -oxidación de ac. grasos	- Derivaciones hepáticas: intoxicaciones, cirrosis, infecciones...

OBJETIVO

RESULTADOS

4 Tratamiento

Tratamiento farmacológico

Tratamiento

```
graph LR; A[TERAPIAS] --> B[Dietética]; A --> C[Farmacológica]; A --> D[Manejo en descompensaciones]; D --> E[- Leves y moderadas]; D --> F[- Graves]; D --> G[- Neonatal y muy graves (hemodiálisis y trasplante hepático)];
```

Tratamiento dietético

Tratamiento farmacológico

3. L-Carnitina:

- 4) NEOMICINA:**


 - Antibiótico de la familia de los aminoglucósidos.
 - Absorción vía oral 3-5%.
 - Dosis de 50 a 100 mg/kg/día.
 - Contraindicado en hipersensibilidad y obstrucción intestinal.

5) LACTULOSA:

 - Acidifica el pH intestinal.
 - Aumenta la osmolaridad y por tanto la retención de agua.
 - Se adhiere al amonio intestinal.

6) PEG 4000:

 - Dosis de 1 mL/kg/día.
 - Contraindicado en galactosemia y obstrucción intestinal



Absorción amonio intestinal

Tratamiento de las descompensaciones leves y moderadas (Amonio ≤ 250 $\mu\text{g/dL}$)

- **Régimen 0 de proteínas** (no mas 48h ya que comenzaría movilización de proteína endógena para su catabolismo).
- **Aumento del 25-50%** de la suplementación de **arginina** y pasar a vía intravenosa (la citrulina no existe iv por lo que debemos pasar a una suplementación exclusivamente de arginina).

Tratamiento de las descompensaciones graves

- **Régimen O de proteínas**
- **Carnitina:** 100 – 200 mg/kg/día
- **Quelantes de amonio:** Benzoato 250-700 mg/kg/día
+
Fenilbutirato 250-650 mg/kg/día

Tratamiento de las ECU neonatales o descompensaciones muy graves (Amonio >800 µg/dL)

- Aplicar medidas de **soporte vital y ventilación mecánica**
- **Régimen 0 de proteínas**
- Reducir la aminogénesis vital:
 - Neomicina** 50-100 mg/kg/día
 - Lactulosa** 1 mL/kg/día
- Administrar **quelantes de amonio** a dosis máximas **vía intravenosa**
 - Benzoato: 500-700 mg/kg/día
 - Fenilbutirato: 500-650 mg/kg/día
- **Hemodilísis o hemofiltración** (monitorizar fenilalanina, tirosina y aminoácidos de cadena ramificada)
- **Trasplante hepático** (solo indicado en ECU neonatales peor pronóstico (déficit OTC y AS) y en ECU con frecuentes descompensaciones).

CONCLUSIONES

- ## BIBLIOGRAFÍA

- 1) Sanjurjo P, Baldellou A. Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias 2014
- 2) Pintos Morell G, Vilaseca Busca M, Briones Godino P, Sanjurjo Crespo P. Protocolo de diagnóstico y tratamiento de los trastornos del ciclo de la urea. Servicio de Pediatría, Hospital Universitario German Trias i Pujol 2008.
- 3) Haberle J. Clinical and biochemical aspects of primary and secondary hyperammonemias disorders 2013
- 4) Matoori S, Leroux JC. Recent advances in treatment of hyperammonemia 2015.
- 5) <https://www.aemps.gob.es/>
- 6) <https://www.orpha.net/>
- 7) <https://www.guiametabolica.org/>