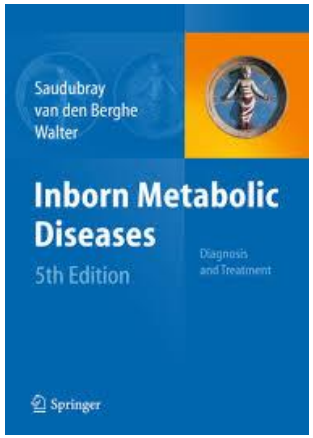
APROXIMACIÓN AL DIAGNÓSTICO DE LOS ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO DE PRESENTACIÓN EN EL ADULTO A PARTIR DE LAS MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Ana María Bielsa Masdeu
Servicio de Medicina Interna del Hospital Universitario de Cruces de Barakaldo (Bizkaia)

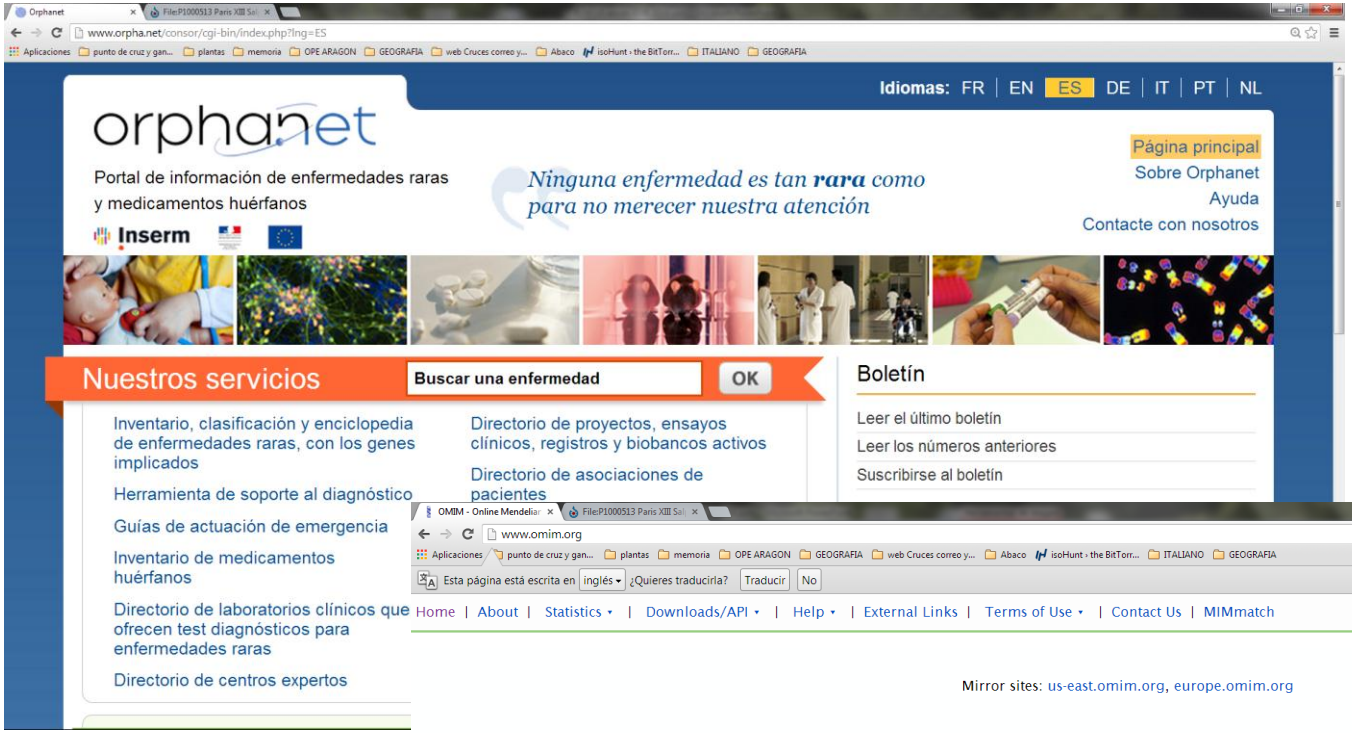
Araceli Cánovas Fernández

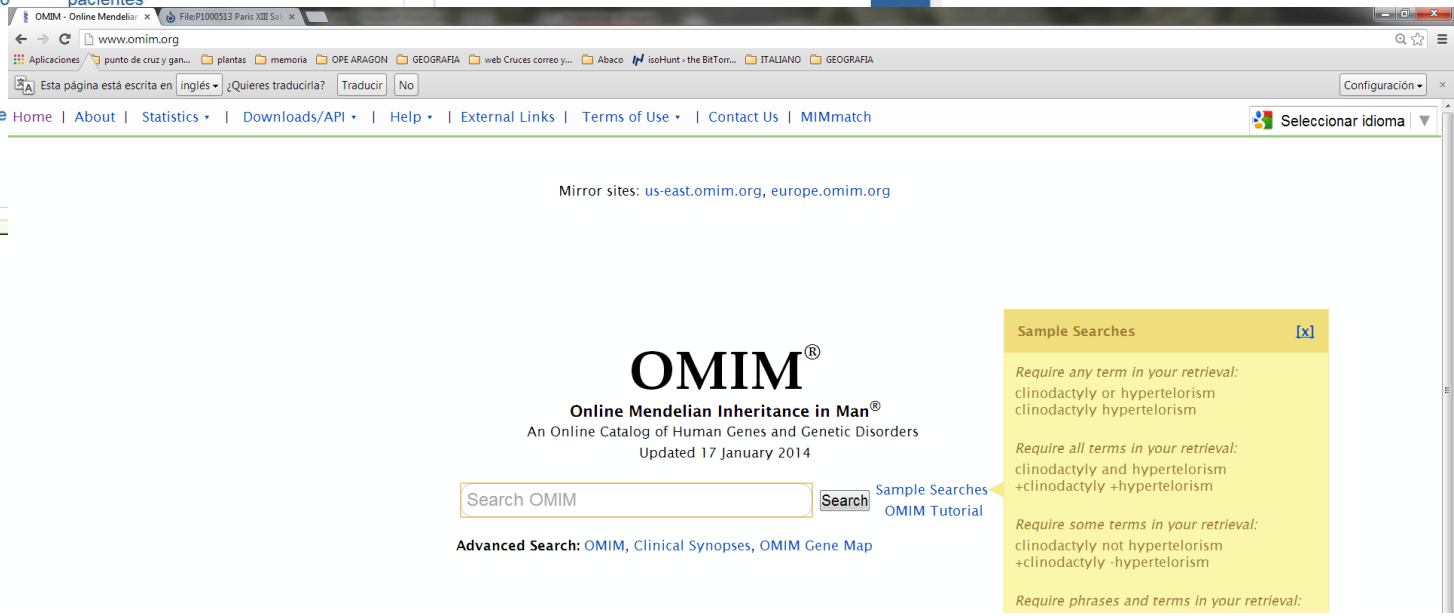
Fuentes



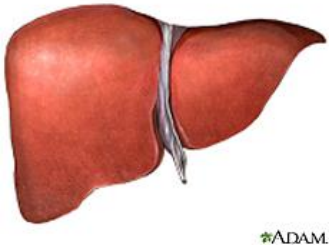
Frederic Sedel, MD, PhD
Neurologist, working at the Pitié-Salpêtrière Hospital (Paris).

Fuentes


Idiomas: FR | EN | ES | DE | IT | PT | NL
orphanet
Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos
Inserm
Ninguna enfermedad es tan rara como para no merecer nuestra atención
Página principal
Sobre Orphanet
Ayuda
Contacte con nosotros
Nuestros servicios
Buscar una enfermedad
OK
Inventario, clasificación y enciclopedia de enfermedades raras, con los genes implicados
Herramienta de soporte al diagnóstico
Guías de actuación de emergencia
Inventario de medicamentos huérfanos
Directorio de laboratorios clínicos que ofrecen test diagnósticos para enfermedades raras
Directorio de centros expertos
Directorio de proyectos, ensayos clínicos, registros y biobancos activos
Directorio de asociaciones de pacientes
Boletín
Leer el último boletín
Leer los números anteriores
Suscribirse al boletín


Home | About | Statistics | Downloads/API | Help | External Links | Terms of Use | Contact Us | MIMmatch
Seleccionar idioma
Mirror sites: us-east.omim.org, europe.omim.org
OMIM®
Online Mendelian Inheritance in Man®
An Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorders
Updated 17 January 2014
Search OMIM
Search
Sample Searches
OMIM Tutorial
Advanced Search: OMIM, Clinical Synopses, OMIM Gene Map
Sample Searches [x]
Require any term in your retrieval:
clinodactyly or hypertelorism
clinodactyly hypertelorism
Require all terms in your retrieval:
clinodactyly and hypertelorism
+clinodactyly +hypertelorism
Require some terms in your retrieval:
clinodactyly not hypertelorism
+clinodactyly -hypertelorism
Require phrases and terms in your retrieval:

Manifestaciones clínicas



MANIFESTACIONES CLÍNICAS:

INICIO

Inicio agudo

Clínica neurológica

- Alteración del nivel de conciencia
- Epilepsia
- Ataxia
- Psicosis atípica
- Antecedentes
  - Previamente sana

Causas

- **GRUPO 1 (intoxicación)**

1. Déficits del ciclo de la urea
2. Trastornos de la remetilación de la homocisteína
3. Porfirias

Inicio crónico, insidioso, progresivo

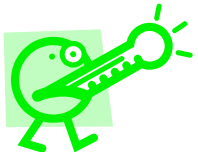
- Cuadros clínicos más complejos (lo más frecuente)
- Síntomas aislados (raro)

Enfermedades

- **GRUPO 1 (Intoxicación)**
  - E. Wilson
- **GRUPO 2 (Energía)**
  - E. Mitocondriales
  - Glucogenosis
- **GRUPO 3 (Moléculas complejas)**
  - E. Lisosomales
  - E. Peroxisomales

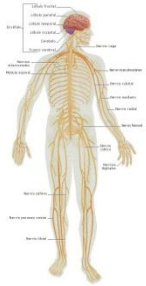
Sospecha clínica

- Clínica fluctuante
- Desencadenada por :
  - ayuno, ejercicio, fiebre, otro estrés (cirugía)



- Afectación multisistémica:
  - SN, ojos, oído, piel, hígado, riñón, megalias

- SN en diferentes localizaciones :
  - leucoencefalopatía, cerebelo, nervio óptico, PNP



ENCEFALOPATÍA O COMA

GASTROINTESTINAL: náuseas, vómitos

- **GRUPO 1 (Intoxicación)**
  - Aminoacidopatías
  - T. ciclo de la urea
  - Porfirias

Precedidos de síntomas psiquiátricos meses o años

- **GRUPO 1 (Intoxicación)**
  - Homocistinuria por defectos de la remetilación

MUSCULARES

- **GRUPO 2 (Energía)**
  - D. Cadena respiratoria mitocondrial
  - D. Oxidación de los ácidos grasos

SINTOMATOLOGÍA NEUROLÓGICA AGUDA

Enfermedad	Encefalopatía	ACV agudo	Pseudo ictus	Ataxia aguda	PNP aguda
GRUPO 1 (Intoxicación)					
Acidemias orgánicas	+				
D. del ciclo de la urea	+		+	+	
Porfirias agudas	+				+
Homocistinuria por DR	+	+			
Homocistinuria por CBS		+			
GRUPO 2 (Energía)					
D. oxidación de los ácidos grasos	+				
Mitocondrias: Déficit de la PDH	+			+	+
Mitocondrias: Déficits de la CRM	+	+	+	+	
E. de Pompe		+	+		
GRUPO 3 (Moléculas complejas)					
E. de Fabry		+	+		
E. de Refsum					+

CBS: Defectos en la cistationina beta sintasa. CRM: Cadena respiratoria mitocondrial. DR: Defectos en la remetilación. PDH: Piruvato deshidrogenasa.

NEUROPATÍAS PERIFÉRICAS

Enfermedad	Desmielinizante	Axonal	Motoneurona	Pequeñas fibras	Ganglios dorsales	Mononeuropatía múltiple
GRUPO 2 (Energía)						
Mitocondrias: Déficit de la PDH		+				
Mitocondrias: Déficits de la CRM		+			+	
Déficits de la oxidación de los ácidos grasos		+				
GRUPO 3 (Moléculas complejas)						
Gangliosidosis GM2			+	+		
X.C.T.	+	+				
E. de Krabbe	+	+				
E. de Refsum	+					+
Adrenoleucodistrofia	+	+				
Leucodistrofia metacromática	+	+				
E. de Fabry				+		

CBS: Defectos en la cistationina beta sintasa. CRM: Cadena respiratoria mitocondrial. DR: Defectos en la remetilación. OAG: Oxidación de los ácidos grasos. PDH: Piruvato deshidrogenasa. X.C.T.: Xantomatosis cerebrotendinosa.

TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO

Enfermedad	Parkinsonismo	Distonía	Corea	Mioclonias	D. Paroxística
GRUPO 1 (Intoxicación)					
Homocistinuria	+	+	+		
E. de Wilson	+	+	+		+
Aceruloplasminemia	+	+	+		
Neuroferritinopatía	+	+	+		
GRUPO 2 (Energía)					
Mitocondrias: Déficit de la PDH	+	+	+	+	
Mitocondrias: Déficits de la CRM	+	+	+		+
GRUPO 3 (Moléculas complejas)					
Gangliosidosis GM2	+	+	+		
E. de Niemann Pick tipo C	+	+	+	+	
E. de Gaucher	+	+		+	
X.C.T.	+				
Sialidosis tipo 1				+	

CRM: Cadena respiratoria mitocondrial.. PDH: Piruvato deshidrogenasa. X.C.T: Xantomatosis cerebrotendinosa.

PARAPARESIA ESPÁSTICA

Enfermedad	Crónica	Aguda
GRUPO 1 (Intoxicación)		
Defectos del ciclo de la urea: Déficit de arginasa	+	+
Homocistinuria por defectos de la remetilación	+	+
GRUPO 3 (Moléculas complejas)		
Adrenoleucodistrofia	+	
E. de Krabbe	+	
X. cerebrotendinosa	+	

EPILEPSIA

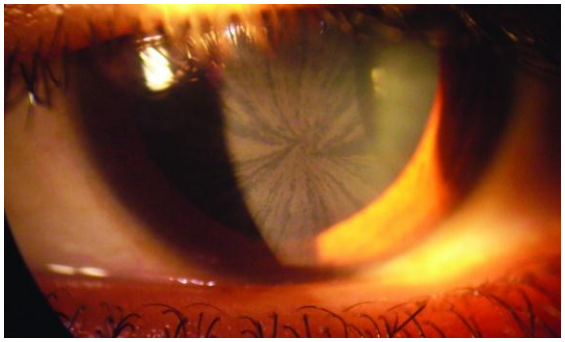
Enfermedades	E. generalizada o focal	E. mioclónica progresiva
GRUPO 1 (Intoxicación)		
Homocistinuria por DR	+	
Homocistinuria por CBS	+	
Porfirias agudas	+	
GRUPO 2 (Energía)		
A. de la cadena respiratoria: MELAS, Sd. de MERRF	+	+
GRUPO 3 (Moléculas complejas)		
E. de Gaucher tipo 3	+	+
E. de Nieman Pick tipo C	+	+
Lipofuscinosis ceroide	+	+
Sialidosis tipo 1		+
X. cerebrotendinosa	+	

TRASTORNOS PSIQUIÁTRICOS

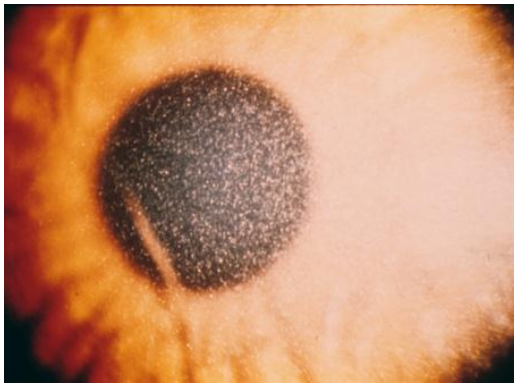
Sin retraso mental	Con retraso mental
Homocistinuria por déficit de CBS **Homocistinuria por DR** **Lipofuscinosis ceroide** **Trastornos del ciclo de la urea** **X. Cerebrotendinosa** **Adrenoleucodistrofia**	
Aceruloplasminemia	T. de la cadena respiratoria
E. de Niemann-Pick tipo C	
E. de Wilson	
Gangliosidosis GM2	
Leucodistrofia metacromática	
Neuroferritinopatía	
Porfirias agudas	

HIPOACUSIA Y ALTERACIONES OCULARES

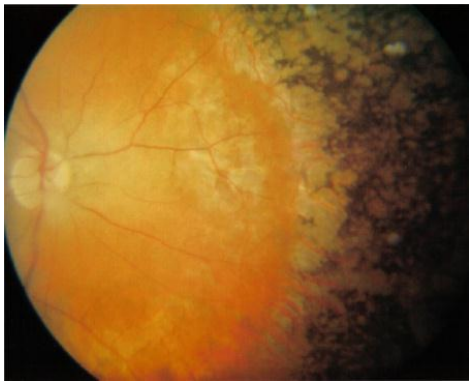
Enfermedad	Hipoacusia	A. corneal	Cataratas	Retinitis	M. roja	N. óptico	P. Mirada
GRUPO 1 (Intoxicación)							
Tirosinemia tipo 2		+					
Homocistinuria DR						+	
Homocistinuria CBS			+			+	
E. de Wilson		+	+				
Aceruloplasminemia				+			
GRUPO 2 (Energía)							
T. cadena respiratoria	+	+	+	+		+	+
Oxidación de los ácidos grasos				+			
GRUPO 3 (Moléculas complejas)							
Mucopolisacaridosis	+	+	+	+			
E. de Fabry	+	+	+				
E. de Refsum	+		+	+			
Adrenoleucodistrofia	+						
Alfa y Beta manosidosis	+						
E. de Nieman Pick tipo C	+						+
Sialidosis tipo 1		+	+		+		
Cistinosis		+					
X. cerebrotendinosa			+				
Lipofuscinosis ceroide				+			
E. de Gaucher tipo 3							+



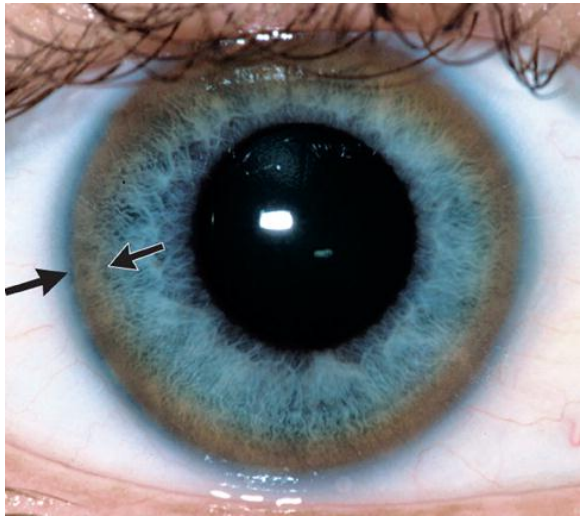
E. de Fabry: Córnea verticillata, por depósito de ceramidas



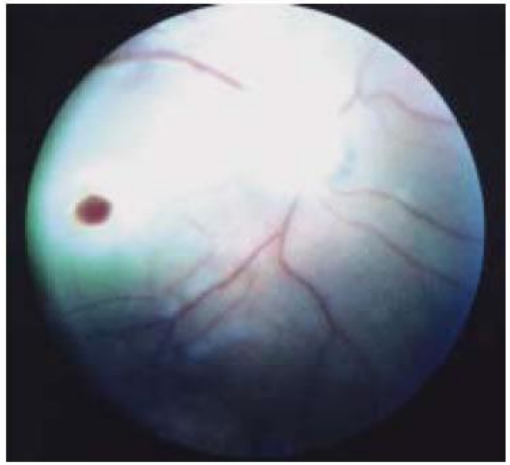
Cistinosis: Depósito de cristales de cistina en la córnea



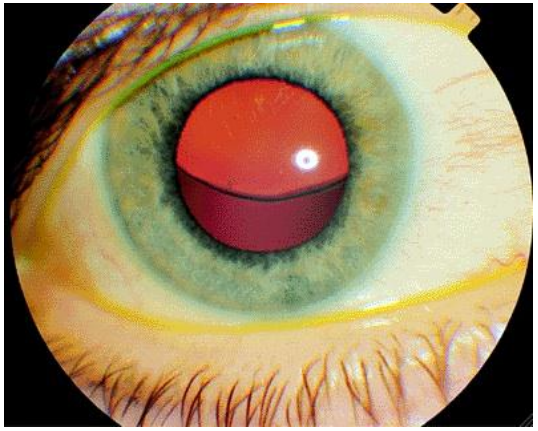
E. de Refsum: Retinitis pigmentosa



E. de Wilson: Anillo de Kayser Fleischer por depósito de cobre



Sialidosis: Mancha rojo cereza



ECTOPIA LENTIS (lens subluxation)
Superior dispalcement associated with MARFAN,
Inferior displacement associated with HOMOCYSTINURIA

Manifestaciones extra neurológicas

Defecto	Hipoglucemia	Disfunción hepática	Sangre A, P, L	Endocrino	Múscular	Cardiaca	Pulmón	Digestiva	Megalias (H)(E)	Ósea	Renal	Piel
GRUPO 1 (Intoxicación)												
Acidurias orgánicas		+	P.L			+		+	H		+	+
T. del ciclo de la urea		+						+				
Homocistinuria			Trombosis							+		
E. de Wilson		+	A,P,L			+		+	H	+	+	
Hemocromatosis		+	A	+		+			H	+		+
Porfirias			A					+				+
GRUPO 2 (Energía)												
E. de las mitocondrias	+	+	A,P,L	Múltiple	+	+		Múltiple	H		+	+
T. de la beta oxidación	+	+			+	+		+	H			
T. de la carnitina	+	+			+	+						
Glucogenosis	+				+	+			H		+	
GRUPO 3 (Moléculas complejas)												
E. de Gaucher			A,P,L				+		H,E	+		
E. de Fabry						+	+	+		+	+	+
E. de Niemann-Pick tipo C		+	P,L				+		H,E			
Adrenoleucodistrofia				+								
E. de Refsum						+				+		+

Alteraciones cutáneas

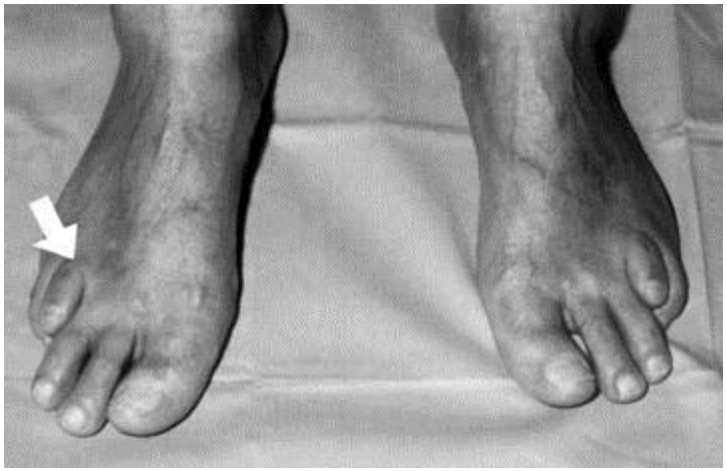
Angioqueratomas
E. de Fabry

Ictiosis
E. de Refsum

Porfiria cutánea tarda
por exposición al sol

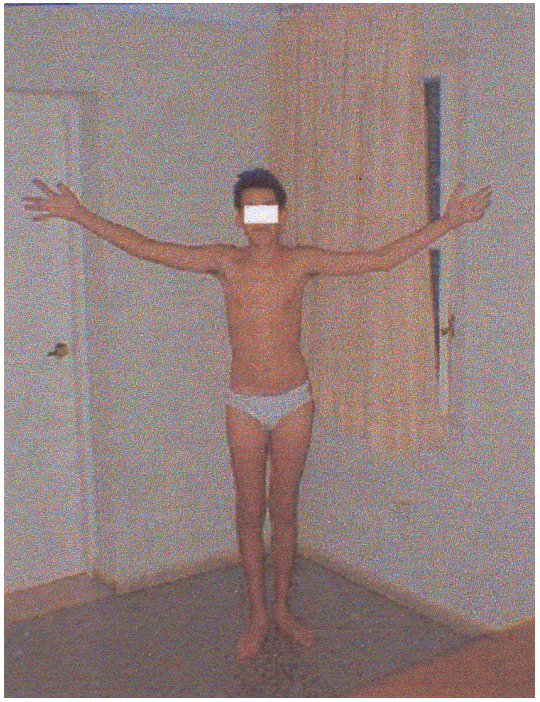
E. de Gaucher

E. de Refsum

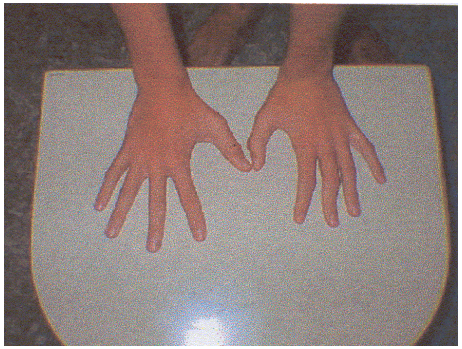


4º dedo más alto

Homocistinuria clásica



Dolicostenomelia



Aracnodactilia

Escápula alata, pectus carinatum