



272 - GESTANTE CON DÉFICIT DE OTC. REPORTE DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

M. Miguélez González, L. Arhip, N. Brox Torrecilla, I. Bretón Lesmes, P. Carrasco Lara, M.L. Carrascal Fabian, D. Muñoz Moreno, L. González Fernández, M. Camblor Alvarez y C. Cuerda Compes

Endocrinología y Nutrición. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Resumen

Introducción: El déficit de ornitina transcarbamilasa (OTC) es un error innato del metabolismo dominante ligado a X. En las mujeres puede ser asintomático o presentarse con clínica neurológica, en el contexto de gestación, ayuno, etc. Presentamos un caso clínico de embarazo en una mujer con déficit de OTC y una revisión de la literatura. Se revisa la historia clínica y se realiza búsqueda bibliográfica en PubMed en junio 2020.

Caso clínico: Mujer de 38 años diagnosticada a los 33 años de déficit de OTC en tratamiento con dieta de 1.800 kcal/d, 43 g proteínas/d (38 g AVD) y citrulina 9 g/d. Evolución pregestacional: amonio en plasma ligeramente alto (55-64 $\mu\text{mol/l}$, LSN: 54 $\mu\text{mol/l}$), Gln en plasma (749-1.020 $\mu\text{mol/l}$, LSN: 463 \pm 113 $\mu\text{mol/l}$) y ácido orótico en orina (3,8-14,6 mmol/mol creat, LSN 0,1-2,9 mmol/mol creat) sin clínica asociada. Evolución en el embarazo: amonio 10-52 $\mu\text{mol/l}$, Gln 614-759 $\mu\text{mol/l}$, ácido orótico 1,9-2,1 mmol/mol creat, con un aumento hasta 33 mmol/mol creat, asintomática. Tratada con dieta de 2.200 kcal/d, 50 g proteínas/d (25 g AVB), citrulina 9 g/d. Evolución parto: amonio 31-65 $\mu\text{mol/l}$ sin síntomas. Tratamiento: glucosa iv. Evolución postparto: amonio alto con pico máximo de 122 $\mu\text{mol/l}$ al 4º d, asintomática. Tratamiento: glucosa iv, dieta sin proteínas del día 3º al 5º d y 100 g/d módulo de maltodextrina con normalización del amonio, alta al 18º d posparto. Neonato: parto eutócico de niña no portadora de la mutación, lo que permitió lactancia materna. En la literatura hay publicados 33 casos de gestantes con déficit de OTC. En 17 casos el diagnóstico se hizo en el embarazo o postparto. 10 casos presentaron hiperamonemia en el embarazo y 16 casos en el postparto. Hubo 8 casos con mortalidad materno-fetal.

Discusión: La gestación en pacientes con déficit de OTC presenta una elevada morbimortalidad materno-fetal. Por ello, resulta prioritario el control metabólico gestacional y posparto.