



158 - DESCRIPCIÓN DE DIFERENTES FORMAS DE PRESENTACIÓN DE LA ACIDEMIA METILMALÓNICA

N. Brox Torrecilla, L. Arhip, M. Miguélez González, C. Serrano Moreno, M. Motilla de la Cámara, Á.P. Morales Cerchiaro, C. Velasco Gimeno, R.J. Añez Ramos, A.M. Rivas Montenegro y C. Cuerda Compes

Endocrinología y Nutrición. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Unidad de Nutrición Clínica y Dietética. Instituto de Investigación Sanitaria Gregorio Marañón. Madrid.

Resumen

La acidemia metilmalónica (AMM) es una metabolopatía rara con múltiples formas de presentación debida a alteraciones de la enzima metilmalonil-CoA mutasa o del metabolismo de su coenzima (vitamina B12). Presentamos un estudio descriptivo recogiendo datos de la historia clínica de pacientes valorados en consulta de metabolopatías. El P1 debutó a los 42 años con clínica de paraparesia espástica, crisis convulsivas y ERC terminal, no siendo candidato a trasplante renal por no haber filiado la etiología del mismo. En el estudio presentó AMM en plasma de 117,18 $\mu\text{mol/l}$ (0,08-0,56), homocisteína 45,4 $\mu\text{mol/l}$ (< 15) y B12 1.862 pg/ml (220-900). Se confirmó una mutación de CblC y pudo recibir un trasplante renal en 2018. En tratamiento con hidroxocobalamina 2 inyecciones semanales. El P2 debutó con 8 meses con cuadros repetidos de deshidratación y deterioro cognitivo con espasticidad en miembros inferiores. Al diagnóstico presentaba unos niveles de AMM en orina 13.861 mmol/mol creatinina (N 1-13) confirmándose una mutación en CblA. Se encuentra en tratamiento con hidroxocobalamina oral diaria y restricción proteica de 0,86 g/kg/día. El P3 debutó con 8 años con cuadro de acidosis metabólica con cetonuria y ácido láctico elevado. Presentó niveles de AMM en orina 3.342,8 mg/g y precisó un trasplante renal. Se confirmó una mutación de CblA. En tratamiento con hidroxocobalamina oral. El P4 debutó a los 3 meses con acidosis metabólica grave y niveles de AMM de 32.483 mg/g y amonio de 380 $\mu\text{mol/l}$. Se confirmó un déficit de metil-malonil CoA mutasa y se encuentra en tratamiento dietético específico. Como conclusiones, destacar que la AMM es una entidad con diferentes formas de presentación que puede precisar diversas opciones terapéuticas. La instauración del tratamiento adecuado mejora la evolución clínica de los pacientes de forma considerable. Por ello, se debe incluir en el diagnóstico diferencial de cuadros clínicos nefro-neurológicos sin etiología clara tanto en niños como en adultos.