



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

212/1943 - NO TODOS LOS VÓMITOS SON GASTROENTERITIS AGUDA

R.J. Reyes Vallejo^a, F. Leiva-Cepas^a, E. Álvarez Vaz^a, M.M. Humanes Martín^b, J.Á. Fernández García^c, J. Jiménez Gallardo^d, F.F. Fernández Rodríguez^e, L.P. Ojeda López^d, M. Gutiérrez Soto^f y J. García Cintas^g

^aMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria; ^bPediatra; ^cMédico de Familia. Unidad de Gestión Clínica de Occidente. Consultorio de Villarrubia. Córdoba. ^dMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Almodóvar del Río. Córdoba. ^eMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Levante Sur. Córdoba. ^fMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Guadalquivir. Córdoba. ^gMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Occidente Azahara. Córdoba.

Resumen

Descripción del caso: Antecedentes personales: no alergias medicamentosas conocidas. Vómitos recurrentes desde el mes de vida. Sin antecedentes familiares de interés. Niña de 22 meses que acude a su pediatra por vómitos de repetición y somnolencia de un mes de evolución sin datos de infección. No diarrea ni otra sintomatología salvo decaimiento y sudoración excesiva. Se remite a Urgencias, donde se objetiva amonio de 385 mg/dl (ascenso a 464 mg/dl pese a tratamiento). Pasa a UCI pediátrica para tratamiento agudo de hiperamonemia. Se decide ingreso para completar estudio por sospecha de metabolopatía.

Exploración y pruebas complementarias: Buen aspecto general, normocoloreada y normoperfundida. Consciente y alerta pero decaída. Exploración física: auscultación cardio-respiratoria, abdominal y neurológica normal. Pruebas complementarias normales salvo: ALT/AST 67/272. Amonio 385-464 mg/dl. Actividad de protrombina del 44%. pH 7,41, lactato 2,1, anión GAP 13. Cuerpos cetónicos 2+. Tomografía axial computarizada craneal y ecografía abdominal sin hallazgos. Estudio de virus sin datos de infección aguda. Estudio en Centro de diagnóstico de enfermedades moleculares: aumento de ácido orótico en orina (> 1.000 umol/L). Glutamina elevada y descenso de arginina. Estudio genético: cambio en heterocigosis de una variante alélica nueva -p-Leu104PRO- en gen OTC y de la madre -no portadora de mutación.

Juicio clínico: Déficit de ornitín-transcarbamilasa.

Diagnóstico diferencial: Causas digestivas: aerofagia. Errores dietéticos. Gastroenteritis aguda. Intolerancia proteínas leche de vaca. Reflujo gastroesofágico. Enfermedad celíaca. Hepatitis. Causas extradigestivas: infección no gastrointestinal. Poco frecuentes: enfermedades del sistema nervioso central (tumores, traumatismos craneoencefálicos), nefropatía, metabolopatía, cardiopatía, sobredosificación fármacos, torsión testicular/ovario.

Comentario final: Se diagnostica de trastorno del ciclo de la urea, déficit de la enzima ornitín-transcarbamilasa, que tras tratamiento farmacológico durante meses con escasa respuesta,

finalmente requirió trasplante vivo de forma programada con buena evolución. Es importante realizar una buena anamnesis y exploración física, ya que con unas determinaciones analíticas iniciales, se puede establecer un diagnóstico de sospecha.

Bibliografía

1. Guerrero Fernández J, et al. Manual de Diagnóstico y Terapéutica en Pediatría, Hospital Infantil La Paz, 5ª ed. Madrid: Publicación de libros de Médicos, 2011.
2. Sanjurjo P, Baldellou A, eds. Diagnóstico y Tratamiento de las enfermedades Metabólicas Hereditarias, 2ª ed. Madrid: Ergon, 2006.

Palabras clave: *Vómitos. Metabolopatía. Hiperamonemia. Ornitín-transcarbamilasa.*