## ADOLESCENTE CON ALTERACIÓN DE CONSCIENCIA: UN RETO DIAGNÓSTICO



Medina Castillo L, R. Torre Francisco, A. de la Mata Sauca, T. Carrizosa Molina, R. de Vidania Cuevas, T. Gavela Pérez. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz. Madrid.



## CASO CLÍNICO

Adolescente de 16 años traído a urgencias por alteración de la consciencia. Intervenido de luxación de hombro cinco días antes, comenzando a las 24 horas del postoperatorio con cuadro de astenia, hipersomnia, hiporexia y vómitos, que fueron empeorando progresivamente. Afebril. Constantes y glucemia normales.

Con sospecha de error congénito del metabolismo (ECM), se instaura tratamiento con cofactores, tiamina y piridoxina, con buena evolución. En estudio etiológico se detecta alteración en ciclo de la urea, compatible con déficit del enzima ornitín-transcarbamilasa (OTC).

La encefalopatía aguda es una disfunción cerebral, manifestada como alteración del nivel de consciencia, comportamiento u otros síntomas neurológicos. Con esta clínica debemos descartar causas infecciosas, autoinmunes, tóxicas, metabólicas, traumáticas o tumorales.

Exploración neurológica: Glasgow 9, nivel de consciencia fluctuante, tendencia al sueño.
Pensamiento lentificado, dificultad para comprender órdenes sencillas y lentitud motriz.
Analítica sanguínea, sin datos de infección, con perfil hepático normal y amoniemia de 167µmol/L. Tóxicos negativo. TAC craneal y punción lumbar, normales. Se inicia antibioterapia por posible encefalitis infecciosa. Continúa deterioro clínico. Nueva determinación de amonio: 289µmol/L..

En adolescentes con deterioro neurológico, descartadas otras causas, debemos pensar en enfermedad metabólica, siendo esencial la solicitud de amonio en el despistaje inicial. Las descompensaciones en estos pacientes, suelen deberse a un alto consumo de proteínas en situaciones de estrés, como infección o cirugía, pudiendo ser esta última el desencadenante en el caso descrito.

La base del tratamiento es el control de la ingesta de proteínas para evitar una producción de amonio superior a la que el organismo puede depurar, junto con fármacos que favorezcan su eliminación o incluso hemodiálisis en ciertos casos.