

# XXV REUNIÓN SEUP

PRIMERA  
REUNIÓN  
VIRTUAL

DONOSTIA - SAN SEBASTIÁN | 3 AL 6 DE MARZO DE 2021



Minimizar  
mejorar  
Avanzar



# XXV REUNIÓN SEUP

DONOSTIA - SAN SEBASTIÁN | 3 AL 6 DE MARZO DE 2021

PRIMERA  
REUNIÓN  
VIRTUAL

Minimizar  
mejorar  
**Avanzar**

COMUNICACIÓN CORTA

Revisión de pacientes con enfermedad metabólica  
en un Servicio de Urgencias Pediátricas.

Roche Gómez, Ana ; Ruiz Antón, Miriam; Riego Martínez, Andrea; Hernández García, Sheila; Barón González de Suso, Luisa; Mesa García, Sofía

*Hospital Universitario 12 Octubre, Madrid*



# INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS

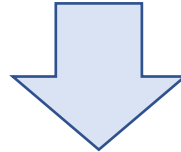
- **EMC :**
  - Grupo heterogéneo de enfermedades + baja prevalencia
  - Diagnóstico y manejo difícil
  
- **CONOCER :**
  - **Motivos de consulta** más frecuentes entre los pacientes metabólicos que acuden a urgencias
  - **Sintomatología**
  - Previo **manejo en domicilio**
  - **Necesidad o no de ingreso** en planta de hospitalización / UCIP



# MÉTODOS

Estudio descriptivo  
retrospectivo

89 pacientes con dx previo EMC  
1 año (2019)



Servicio de Urgencias Pediátricas de un Hospital de tercer nivel



# MÉTODOS

Revisión historias clínicas electrónicas Hospital

## REGISTRÓ

Edad del paciente

Motivo de consulta

Síntomas asociados

+/- inicio régimen emergencia en domicilio

+/- portadores de SNG, gastrostomía, catéter

+/- ingreso planta/UCIP

Diagnóstico final



# RESULTADOS

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Enfermedad metabólica a estudio	3	3,4	3,4	39,3
Déficit citocromo C oxidasa	2	2,2	2,2	4,5
Déficit 3 hidroxiacil coA deshidrogenasa	4	4,5	4,5	9,0
Aciduria glutárica tipo 1	24	27,0	27,0	36,0
Enfermedad mitocondrial	3	3,4	3,4	39,3
Déficit carnitin palmitoil transferasa glucogenosis	2	2,2	2,2	41,6
Acidemia metilmalónica	1	1,1	1,1	42,7
Homocistinuria	4	4,5	4,5	47,2
Mucopolidosis	1	1,1	1,1	48,3
Déficit biotinidasa	3	3,4	3,4	51,7
Déficit piruvato deshidrogenasa	4	4,5	4,5	56,2
Déficit metilación homocisteína	1	1,1	1,1	57,3
Galactosemia	7	7,9	7,9	65,2
Déficit acetil coA deshidrogenasa	2	2,2	2,2	67,4
Epilepsia dependiente de piridoxina	12	13,5	13,5	80,9
3 metilcrotónil gliciduria	1	1,1	1,1	82,0
Fenilcetonuria	3	3,4	3,4	85,4
Acidemia propiónica	9	10,1	10,1	95,5
Enfermedad jarabe de arce	2	2,2	2,2	97,8
Enfermedad jarabe de arce	1	1,1	1,1	98,9
Total	89	100,0	100,0	

## MOTIVO CONSULTA + :

Fiebre

## SÍNTOMAS ASOCIADOS + :

Fiebre (49%)

Vómitos (41%)

## ENFERMEDAD METABÓLICA + :

Aciduria glutárica tipo I (27%)

Déficit de acetil coA deshidrogenasa (13%)

## INICIADO RÉGIMEN EMERGENCIA DOMICILIO: 21%



# RESULTADOS

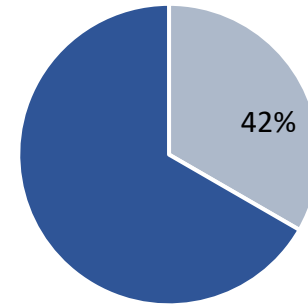
89 VISITAS DE PACIENTES



**SINTOMATOLOGÍA:** 86

**ASINTOMÁTICOS:** 3

## INGRESO EN PLANTA



**SUBGRUPO FIEBRE:** 50%

**SUBGRUPO VÓMITOS:** 35%



2% ingreso UCIP



# CONCLUSIONES

Pacientes complejos que requieren una atención protocolizada e individualizada

Síntomas por los que consultan son muy variados

Importancia de saber identificar una descompensación o de poner los medios para evitarla

Tasas elevadas de hospitalización





# ¡¡ MUCHAS GRACIAS!!

