

# Deficiencia de Ornitín Transcarbamilasa: presentación de un caso con fenómeno de inactivación del X.

**Autor: Dr. Elismenes Montero Hechavarría**

## Introducción

La Deficiencia de Ornitín transcarbamilasa(DOTC) es el error congénito del metabolismo del ciclo de la urea más frecuente y se transmite con una herencia recesiva ligada al X. Se produce por mutación en el gen de la OTC en Xp11.1.

Los varones con la forma grave, de inicio neonatal, son normales al nacer pero poco después comienzan con mala succión, hipotonía y letargia, con rápida progresión a somnolencia y coma. El coma deja secuelas neurológicas como retraso del desarrollo y discapacidad cognitiva grave. Las mujeres heterocigóticas son asintomáticas, sin embargo algunas pueden desarrollar síntomas por inactivación del X desfavorable.

La prevalencia estimada oscila entre 1/56.500 y 1/77.000 nacidos vivos.

## Objetivo

Presentar un caso clínico de una paciente con diagnóstico de esta enfermedad, su evolución y tratamiento.

## Métodos

Se revisaron los datos de la historia clínica de la paciente en el servicio de Genética, se revisó la bibliografía actualizada y se utilizó el método clínico para el diagnóstico.

## Presentación de caso

Escolar de 7años, que fue producto de parto distócico por cesárea debido a LA disminuido y RPM, a las 42 semanas de gestación, con peso de 8,3 libras. En el primer año de vida presentó 5 ingresos hospitalarios por infección urinaria, bronconeumonía y diarrea. Al año y medio comenzó con cuadros repetidos de vómitos frecuentes, decaimiento, letargia somnolencia,, que inicialmente fue interpretado como convulsiones,ingreando varias veces en servicio de terapia. También fue valorada en Holguín con diagnóstico de epilepsia y determinación de amoniaco elevada en suero.

DPM: a los 5 meses no giraba, se quedaba sentada con apoyo a los 9 meses, no gateó, a los 12 meses habló, caminó a los 17 meses. RDPM Es valorada a los 2 años en centro de referencia nacional ECM y se concluye con encefalopatía tóxica por hiperamonemia, se impone tratamiento dietético restrictivo de proteínas. APF: no hay antecedentes de esta enfermedad, tiene dos hermanos varones por vía materna sanos. Padres sanos no consanguíneos. Valores de amoniaco 30/5/15: 289 micromol/L 01/06/15: 212 micromol/L (elevados)(VN 60umol/L)

TGD:177.3(elevada) TGO: 156,7(elevada)

US abdominal: hígado rebasa 1,8 cm el reborde costal, textura y ecogenicidad conservada, no dilatación de vías biliares, riñones normales, vesículas y páncreas normal.

Aminoácidos plasmáticos (Italia): Glutamina: 1553 umol/L (elevada)( VN: 329-976), Alanina: 752 umol/L (VN: 144-557), Citrulina: 17umol/L (VN:>20) (Baja), Arginina: 37 umol/L(VN:>50) (Baja).

La combinación de hiperamonemia, con disminución de Citrulina y Arginina en plasma, mas elevación de ácido orótico en orina dan el diagnóstico de DOTC, diferenciándola del resto de los defectos del ciclo de la urea.

Se ha planteado el fenómeno de inactivación de X desfavorable en hembras heterocigóticas, con cuadros menos severos y de aparición tardía, que pueden desarrollar los síntomas como los descritos en esta paciente. Los varones afectados desarrollan los síntomas en periodo neonatal y el daño neurológico es severo y pueden llegar al coma y la muerte.

El tratamiento con dieta restrictiva de proteínas, los complementos de vitaminas, grasas, la carnitina, logran detener los síntomas y la mejoría del paciente

## Conclusiones

La combinación de hiperamonemia, con disminución de Citrulina y Arginina en plasma, mas elevación de ácido orótico en orina dan el diagnóstico de DOTC, diferenciándola del resto de los defectos del ciclo de la urea.

Se ha planteado el fenómeno de inactivación de X desfavorable en hembras heterocigóticas, con cuadros menos severos y de aparición tardía, que pueden desarrollar los síntomas como los descritos en esta paciente. Los varones afectados desarrollan los síntomas en periodo neonatal y el daño neurológico es severo y pueden llegar al coma y la muerte.

El tratamiento con dieta restrictiva de proteínas, los complementos de vitaminas, grasas, la carnitina, logran detener los síntomas y la mejoría del paciente