



INTERVENCIÓN FARMACÉUTICA EN UN CASO DE TRASTORNO DEL CICLO DE LA UREA

*González Perera I, Merino Alonso J, Callejón Callejón GA, Tévar Alfonso E, Sánchez Serrano JL, Ocaña Gómez MA
Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria.*

Introducción:

El ciclo de la urea es una ruta metabólica que tiene lugar en el hígado a través de la cual se elimina el amonio (tóxico) procedente de la degradación de las proteínas, en forma de una molécula de urea (hidrosoluble y no tóxica). En él intervienen 6 enzimas: carbamil-fosfato sintetasa (CPS), ornitina-transcarbamilasa (OTC), arginosuccínico sintetasa (AS), arginosuccinato liasa (ASL), arginasa (A) y N-acetilglutamato sintetasa (NAGS). Un déficit en cualquiera de éstas conlleva una acumulación de amonio en el organismo, un compuesto altamente tóxico especialmente para el cerebro.

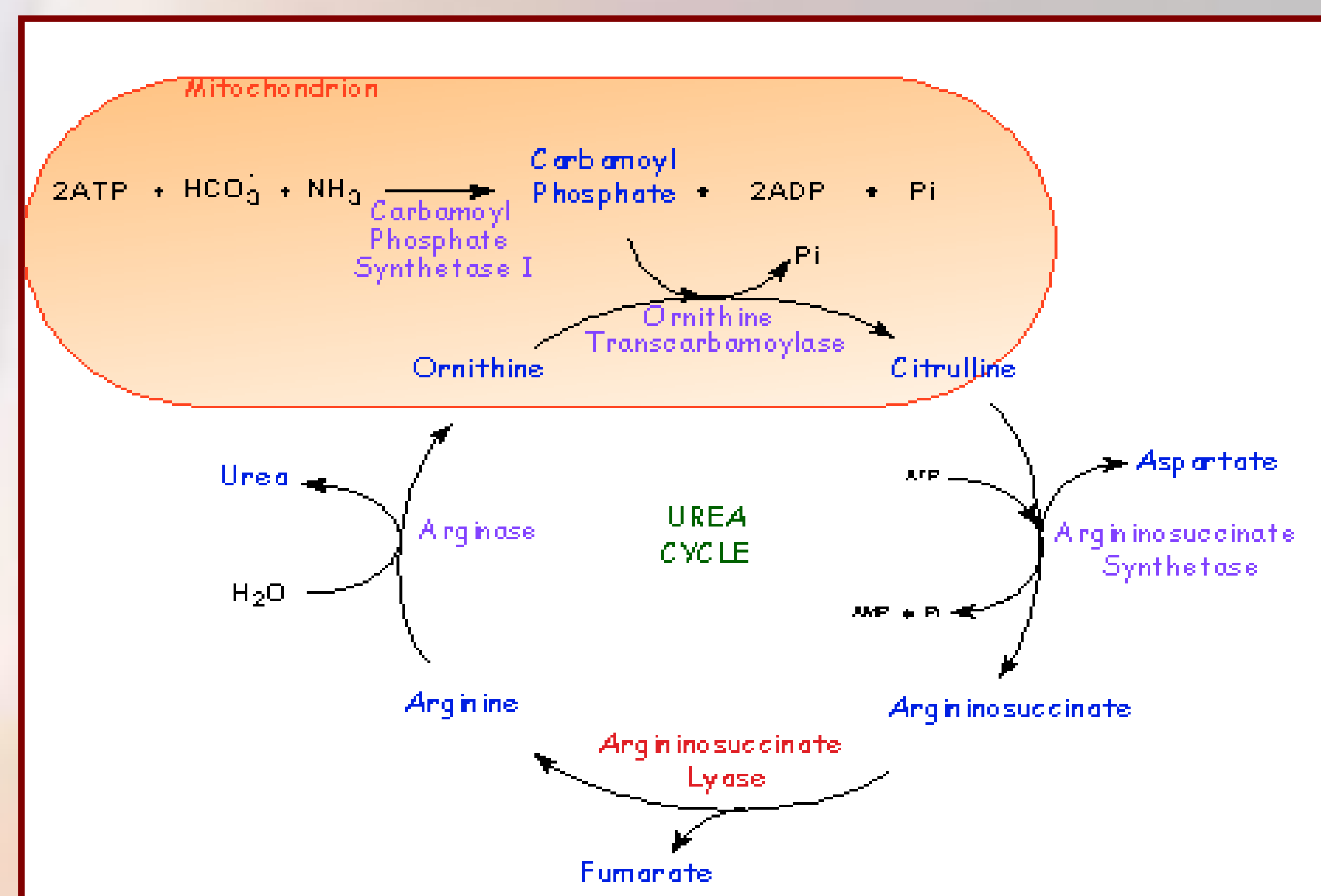
Objetivo:

Valorar la intervención farmacéutica en un caso de hiperamoniemia por déficit del enzima arginosuccinato liasa (ASL).

Material y métodos:

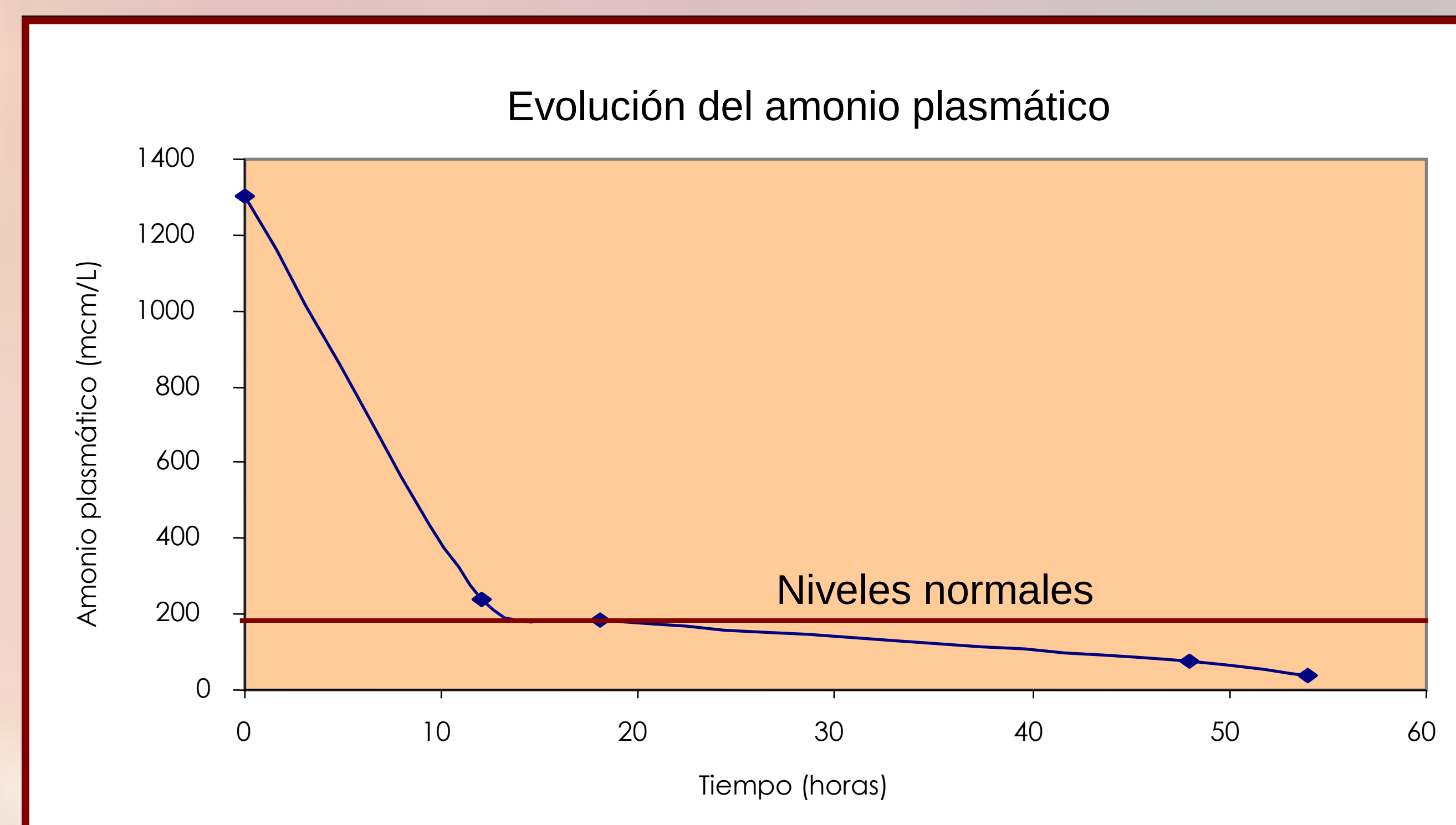
Recién nacida de 3 días de vida que ingresó con cifras de amonio plasmático de 1.304 mcmmol/l. Ante la sospecha de un trastorno en el ciclo de la urea, que mas adelante fue confirmado mediante las pruebas de laboratorio, se inició hemofiltración. En base a la disponibilidad de un protocolo de actuación para los errores innatos del metabolismo (EIM), elaborado conjuntamente por el Servicio de Pediatría y Farmacia, se instauró el siguiente esquema farmacoterapéutico:

- Benzoato sódico intravenoso (250 mg/Kg/día) durante 12 días, fármaco de urgencia, para reducir los niveles de amonio plasmáticos.
- Arginina intravenosa (600 mg/Kg/día) durante 12 días, aminoácido deficiente en trastornos del ciclo de la urea, que se requiere para su síntesis.
- Carnitina intravenosa (100 mg/Kg/día) indicada durante la crisis hiperamoniémica, ya que se produce una depleción de carnitina por consumo.
- Soporte nutricional: nutrición parenteral total hipoproteica e hipercalórica, que garantiza un adecuado aporte calórico y además evita el catabolismo proteico que empeoraría el estado clínico de la paciente.
- Fenilbutirato sódico (200 mg/Kg/día) por vía oral a partir del día 13 y de manera indefinida, una vez tolerada esta vía para mantener el amonio plasmático en valores normales, en sustitución del benzoato sódico intravenoso.



Resultados:

Normalización de los niveles de amonio plasmáticos:



Mediante el seguimiento nutricional se garantizó el aporte calórico requerido favoreciendo la recuperación clínica de la paciente.

Conclusiones:

- El protocolo de actuación ante los EIM ha permitido actuar con rapidez ante la aparición de un caso de hiperamoniemia evitando consecuencias fatales.
- Gracias al trabajo multidisciplinar entre el Servicio de Pediatría y Farmacia se ha conseguido optimizar el tratamiento, e incrementar las estrategias terapéuticas contra esta patología.
- La intervención farmacéutica ha favorecido el ajuste de dosis, la disponibilidad de los tratamientos y el soporte nutricional de la paciente.
- La dispensación del tratamiento crónico con Fenilbutirato sódico (medicamento huérfano) por el Servicio de Farmacia favorece el seguimiento evolutivo de la paciente.