

Deficiencia de 3-OH-acilcoenzima-a-deshidrogenasa de cadena larga (lchad) y síndrome HELLP materno

Autores

Gutiérrez Junquera C(I), Balmaseda E (I), Gil E(2), Martínez A(2), Escudero MC (2), Cuartero I (2), Merinero B (3), Ugarte M (3).

1 Unidad de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica. 2 Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete. 3 Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Universidad Autónoma de Madrid.

Categoría

Trastornos del metabolismo energético mitocondrial

Resumen

Introducción. El síndrome HELLP (hemólisis, elevación de transaminasas y plaquetopenia) es una complicación del embarazo con importante morbi-mortalidad materna y perinatal. Presentamos un lactante con hipoglucemia hipocetósica en el que el antecedente de síndrome de HELLP en embarazo previo orientó al diagnóstico de LCHAD.

Caso clínico. Niña de 7 meses de edad que ingresa por episodio de letargia e hipotonía. Desde el nacimiento anorexia, vómitos y mala curva ponderal. A su ingreso: hipoglucemia sin cetonuria, hiperlactacidemia, hiperamonemia (147 $\mu\text{mol/L}$), coagulopatía, elevación de AST, ALT, LDH y CPK. Madre sufrió en embarazo previo síndrome HELLP con muerte fetal a la 34 S EG. Ecocardiografía: Miocardiopatía hipertrófica. Fondo de ojo: epitelio pigmentario retiniano granular. Estudio metabólico: niveles muy deficientes de carnitina libre y total, niveles elevados de acilcarnitinas y 3-OH acilcarnitinas C14 a C18 y aciduria dicarboxílica C14 a C18. Estudio genético del probando: mutación (c.1528 G>C), madre: pendiente. Tratamiento: Perfusión i.v. de glucosa a 10 mg/kg/min y bicarbonato i.v. Dieta con 10% de calorías LCT y 20% MCT y suplementos de AGE y carnitina. Recuperación de la descompensación metabólica con buena evolución clínica posterior.

Comentarios: El desarrollo de síndrome HELLP materno debe alertar hacia la presencia de LCHAD en el neonato. Se produce en madres heterocigotas con fetos homocigotos siendo la mutación más asociada la (c.1528 G>C).