



1r. cognom	Wulf		
2n. cognom			
Nom	Matthew		
Any de naixement		Província	
NHC	8   6   8   7   8   1	Sexe	

### Informe d'assistència

NASS	Data d'ingres	Data d'alta	Data de l'informe
	30-4-98	28-5-98	
Metge que ha atès el malalt	Departament o servei		

Metge a qui s'informa

Informe

### INFORME DE ALTA

Niño de 5 meses de edad, afecto de enfermedad peroxisomal generalizada, que viene a nuestro centro el 30-4-98, a iniciar tratamiento con etil ester del ácido docosahexaenoico (DHA-EE). Tras, aproximadamente, un mes de tomar otro preparado omega-3 (Neuramins, Martek, por iniciativa materna, el niño ya no presenta una carencia franca de DHA en sangre. Sin, embargo, hemos podido confirmar la existencia previa de dicha carencia en una muestra de plasma del mes de marzo, antes de empezar a tomar Neuramins. Ante el buen estado general del paciente, el riesgo de infección nosocomial y por deseo de los padres, decidimos hacer el estudio y comenzar el tratamiento ambulatoriamente.

Lo dominante del cuadro clínico ha sido el escaso desarrollo pondoestatural, hepatomegalia y una esteatorrea acentuada (++++), con discreta hipotonía axial y retraso del desarrollo psicomotor. Transaminasas elevadas (AST, 459; ALT, 300), gamma-GT, 123. Discreta hipoglucemia (54 mg/dl). Aciduria dicarboxílica. Marcado aumento de los ácidos grasos de cadena muy larga (26:0/22:0/22:0, 0,188; 26:1/22:0/22:0, 0,426) y plasmalógenos disminuidos (18:0DMS/18:0, 0,118). DHA en plasma, 174,4 nmol/ml (en marzo: 47,55 nmol/ml); DHA en hematíes, 22,35 pmol/10<sup>6</sup> células. Fondo de ojo, normal; potenciales evocados visuales, dentro de la normalidad y tronculares, alterados. ERG plano. EEG, normal. De acuerdo con la Dra. Vázquez y dado que está programado un estudio por resonancia magnética con espectrometría en Oregon, no realizamos la RM craneal aquí. Iniciamos tratamiento con 100 mg de DHA-EE (5-5-98) que, a los cuatro días, se aumenta a 200 mg/día y, a las 2 semanas a 300 mg/día, dosis de mantenimiento con la que se le da de alta. Aparte del preparado polivitamínico, a dosis habituales, que tomaba, se añaden 50 mg/día de vitamina E, como antioxidante. Substituimos la lactancia materna, casi exclusiva, a la demanda por una alimentación completa y bien reglada a horario fijo, con un máximo de calorías para la edad, consistente en: lactancia materna rica en DHA (la madre tomaba antes Neuramins y ahora mucho pescado), suplementada con cereales, pollo y fruta, a la que en el curso de un mes se añadirá también pescado.

Al alta (28-5-98, a las 4 semanas de iniciado el tratamiento) se aprecia mejoría de la función hepática (AST, 238; ALT, 141, gamma-GT, 40) y, sobre todo, de la esteatorrea, que casi ha desaparecido a pesar de haber enriquecido considerablemente la dieta (+ que, según el Dr. Infante, puede ser normal con una dieta rica en grasas). Glucemia, 73 mg/dl. Los ácidos grasos de cadena muy larga han ido disminuyendo en plasma (26:0/22:0/22:0, 0,134; 26:1/22:0/22:0, 0,299) (y los plasmalógenos tienden a aumentar en hematíes (18:0DMS/18:0, 0,127). El niño ha ganado 1 Kg de peso en las 4 semanas. Quedamos en que irán enviando sangre del paciente periódicamente para control del tratamiento y que mantendremos contacto a través de sus médicos en Oregon y directamente. A mediados de julio veré de nuevo al paciente en Illinois, donde me lo llevarán durante la reunión anual de la ULF.

*Manuela*

*Manuela*

Martínez Regúlez, Manuella  
Col·legiada 08-03572-7  
Malalties peroxisomals  
H. Materno-Infantil Vall d'Hebron