

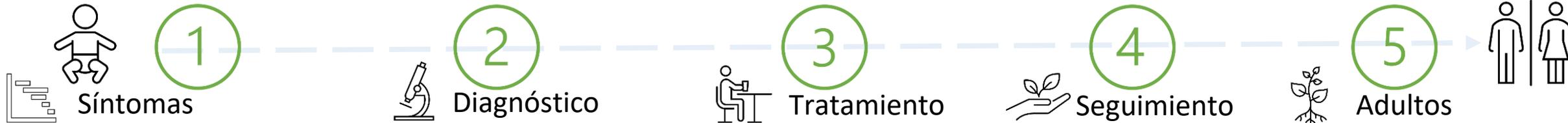


# “Viaje del Paciente” con Deficiencia de PDH



European Reference Network

MetabERN  
European Reference Network  
for Hereditary Metabolic Disorders



... suelen aparecer en los primeros años (incluso en época prenatal), pero existen formas clínicas más leves (especialmente ataxia) y más tardías.

- Restricción del crecimiento fetal.
- Microcefalia (primaria + secundaria).
- Dismorfias faciales.
- **Retraso en el desarrollo psicomotor**
- **Acidosis láctica** con o sin dificultad respiratoria.
- Hipotonía (axial), hipertonia/espasticidad (distal).
- Convulsiones (focales y generalizadas).
- **Neuroimagen:** ventriculomegalia asimétrica, atrofia cerebral, hiperintensidad en T2 de los ganglios basales, anomalías estructurales cerebrales (p.ej. disgenesia del cuerpo calloso), pico de lactato en espectroscopia de resonancia magnética.
- **Trastornos del movimiento:** falta de equilibrio, coreoatetosis, distonía y/o ataxia.
- **Regresión aguda** en caso de infección, lesiones en los ganglios basales en la resonancia magnética, espectro síndrome de Leigh.
- Problemas de audición/problemas visuales (atrofia óptica, ptosis, nistagmo, estrabismo).

**Nota:** formas leves pueden presentarse con ataxia/distonía intermitente (desencadenada por fiebre o ingesta de carbohidratos) o parálisis periódica/distonía paroxística por ejercicio.

**Edad al diagnóstico:** muy variable, puede ser prenatal, a menudo se realiza en la infancia tardía (mediana 45 meses), raro en la vida adulta.

**Signos y síntomas clínicos:** evaluación clínica y del desarrollo psicomotor, valoración trastorno del movimiento (ej. ataxia, distonía, neuropatía axonal, espasticidad) y convulsiones.

**Resonancia magnética cerebral:** alteraciones estructurales (atrofia cerebral, ventriculomegalia asimétrica, disgenesia del cuerpo calloso) así como hallazgos sugestivos: síndrome de Leigh con afectación prevalente de globos pálidos, con pico de lactato en espectroscopia.

**Estudios de conducción nerviosa:** pueden mostrar datos de neuropatía periférica.

**Análisis bioquímicos/laboratorio:**

- Lactato/piruvato en sangre y/o LCR (hallazgo típico: lactato ↑ con ratio L/P normal)
- Actividad enzimática del complejo PDH reducida

**Genética:**  
Variantes patogénicas en PDHA1, PDHB, DLAT, DLD, PDHX, PDP1, PDK3, tras un estudio genético completo para excluir diagnósticos alternativos que imitan la deficiencia de PDH o que causan deficiencia de PDH secundaria.

**La acidosis láctica** congénita puede requerir tratamiento con bicarbonato de sodio +/- dicloroacetato (ensayo clínico en curso).

**La dieta cetogénica** es el tratamiento de primera línea a largo plazo: mejora el control de las convulsiones +/- función cognitiva y movimiento

**Regimen de emergencia** para el manejo de las enfermedades intercurrentes así como del manejo perioperatorio teniendo en cuenta la dieta cetogénica.

**Tiamina a dosis altas**, riboflavina (en DLD E3) +/- otros suplementos (p.ej. Coenzima Q<sub>10</sub>).

Fármacos antiepilépticos (cuidado valproato).

**Tratamiento de soporte:**

- Fisioterapia / terapia ocupacional.
- Manejo de la distonía.
- Dispositivos auxiliares (silla de ruedas, andador, bipedestador, dispositivos de movilización, etc.).
- Logopedia, sistemas de apoyo lingüístico.
- Alimentación enteral si está indicada.
- Manejo de displasia de cadera.
- Cirugía de escoliosis.
- Educación: equipos de atención temprana.
- Apoyo psicológico para el niño y la familia.

Monitorización del **desarrollo, estado clínico y nutricional**, antropometría, especial énfasis en la evaluación de:

- Crecimiento: peso corporal, altura y perímetro cefálico.
- Desarrollo:
  - Función motora.
  - Habla y lenguaje.
  - Actividades de la vida diaria.
  - Educación.
- Comportamiento y manifestaciones psiquiátricas.
- Control de las convulsiones.
- Equilibrio ácido-base.
- Estado nutricional: vitaminas y minerales.
- Función hepática en DLD (def. E3).
- Examen oftalmológico.
- Evaluación auditiva.
- Evaluación cardíaca (especialmente PDP1).
- Salud ósea, escoliosis, displasia de cadera.
- Exámenes dentales.
- Bienestar psicológico, apoyo a los hermanos.
- Sistemas de apoyo familiar

**Transición coordinada** hacia unidades médicas del adulto → mantener el apoyo por parte de un especialista en deficiencia de PDH.

Un período de **transición prolongado** puede ser mejor para minimizar las dificultades en la construcción de una nueva red de apoyo médico.

Participación del paciente en la **toma de decisiones** - aunque a menudo es necesario mantener el soporte de los padres/tutores.

Podría requerirse un **ajuste de la dieta** para mantener la adherencia (p.ej. reducir ratio, modificada de Atkins)

**Aprendizaje continua** durante toda la vida, continuación de la educación especial, sitios de trabajo integrados.

Si corresponde: apoyos económicos (gubernamental).

Acceso temprano a **cuidados paliativos**.

Tener en cuenta los fenotipos atenuados (p.ej. presentación con trastorno intermitente del movimiento).

## Necesidades familiares y sociales

- o Idealmente, recibir un diagnóstico temprano, tratamiento/seguimiento en un centro especializado con atención multidisciplinar que involucre a especialistas en metabolismo, neuropediatras/neurólogos, dietistas especializados, trabajadores sociales, psicólogos.

- o Seguimiento por un equipo multidisciplinar con especialistas en epilepsia, oftalmología y otorrino, traumatología, gastroenterología, etc.
- o Instrucción a la familia para el manejo de enfermedad y dieta durante enfermedades intercurrentes/procedimientos perioperatorios.
- o Apoyo adicional para facilitar las actividades cotidianas, la participación social y mejorar la calidad de vida de pacientes y cuidadores.
- o Acceso temprano a rehabilitación, fisioterapia, terapia ocupacional. Contacto temprano con grupos de apoyo familiar si se desea

Este documento ha sido realizado por el grupo de trabajo PM-I-MD MetabERN en colaboración con Freya Foundation