

Recomendaciones para el control de los trastornos de la cobalamina

Visitas a la clínica genética o metabólica

Fuentes: Huemer et al. 2016 <https://doi.org/10.1007/s10545-016-9991-4>

Sloan et al. 2018 <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1328/>



Primer año de vida 1-2 veces/mes según sea necesario hasta que el control metabólico y el crecimiento se establezcan



Niño pequeño en edad escolar 2-4 veces/año



Adolescente adulto 1-2 veces/año



Monitorear en cada visita a la clínica

Control bioquímico/metabólico:

Homocisteína total en plasma: <5 años <40 umol/L <12 años <60 umol/L Adultos <100 umol/L Enfermo <100 umol/L

Metionina: 20-50 umol/L

Ácido metilmalónico sérico: <10 umol/L

Área a vigilar: Valores recomendados

Antropometría

Altura: Crecimiento deficiente

Peso: Desnutrición, poco aumento de peso

Circunferencia de la cabeza: Microcefalia

Dieta:

Diario de comidas: Alimentación deficiente, Cumplir con los objetivos calóricos y proteicos

Exámenes de laboratorio nutricionales/metabólicos

Vitamina B12

Aminoácidos plasmáticos: Seguimiento de la metionina para ajustar la betaina y la OHCBL

Recuento sanguíneo completo: Citopenia, anemia megaloblástica

Prealbúmina: Desnutrición, función hepática

Albumina/Proteína total: Desnutrición, función hepática

Monitorear anualmente

Área a vigilar: Problemas asociados

Ácidos orgánicos en orina

ALT/AST

Electrolitos

Función renal

Carnitina plasmática, total/libre

Oftalmología

Examen de la vista: Maculopatía, Retinopatía, Detección y gestión del estrabismo

(fotografía de la retina, tomografía de coherencia óptica, ERG (cada 6 meses los primeros 2 años):

Evaluación oftalmológica: Remisión a recursos/servicios de baja visión para personas con discapacidad visual

Riñón

Análisis de sangre: Creatinina, nitrógeno ureico en sangre, cistatina C: Enfermedad renal, microangiopatía trombótica, síndrome urémico hemolítico

Análisis de orina: Análisis de orina

Neurología y desarrollo neurológico/neuropsicológico

Examen clínico: Hipotonía, convulsiones, neuropatía periférica, movimientos anormales, hitos del desarrollo,

Necesidad de servicios, IEP

Cardiovascular

Revisión de los factores de riesgo cardiovascular: Complicaciones tromboembólicas

Ecocardiograma: No compactación del ventrículo izquierdo, otras cardiopatías congénitas Presión arterial:

Hipertensión

Monitorear según sea necesario

Área a vigilar: Problemas asociados

Laboratorios

nutricionales/metabólicos

Ferritina/Hierro: Evaluación nutricional periódica

25-hidroxivitamina D

Ácidos grasos esenciales

Neurología

Resonancia magnética del cerebro y la columna vertebral: Hidrocefalia, convulsiones, trastornos del movimiento. Degeneración combinada subaguda de la médula espinal

Electroencefalograma (EEG): Convulsiones

Estudios de electromiografía/conducción nerviosa: Neuropatía

Neurodesarrollo/Neuropsicología

Pruebas de CI: Deterioro cognitivo, evaluación del autismo

Psicología

Psicología clínica o evaluación psiquiátrica:

Trastornos mentales y del comportamiento

Medicina de rehabilitación

Medicina física y rehabilitación, fisioterapia, terapia ocupacional y logopedia

Salud del hígado

Ecografía abdominal: Hígado graso

Cada 3-5 años a partir de la adolescencia

A menos que esté clínicamente indicado más temprano

Salud ósea

Imágenes DEXA de diagnóstico Cada 5 años a partir de la adolescencia, salvo que esté clínicamente indicado antes: Salud ósea