

# Defectos de la neurotransmisión monoamínica en pacientes neuropediátricos

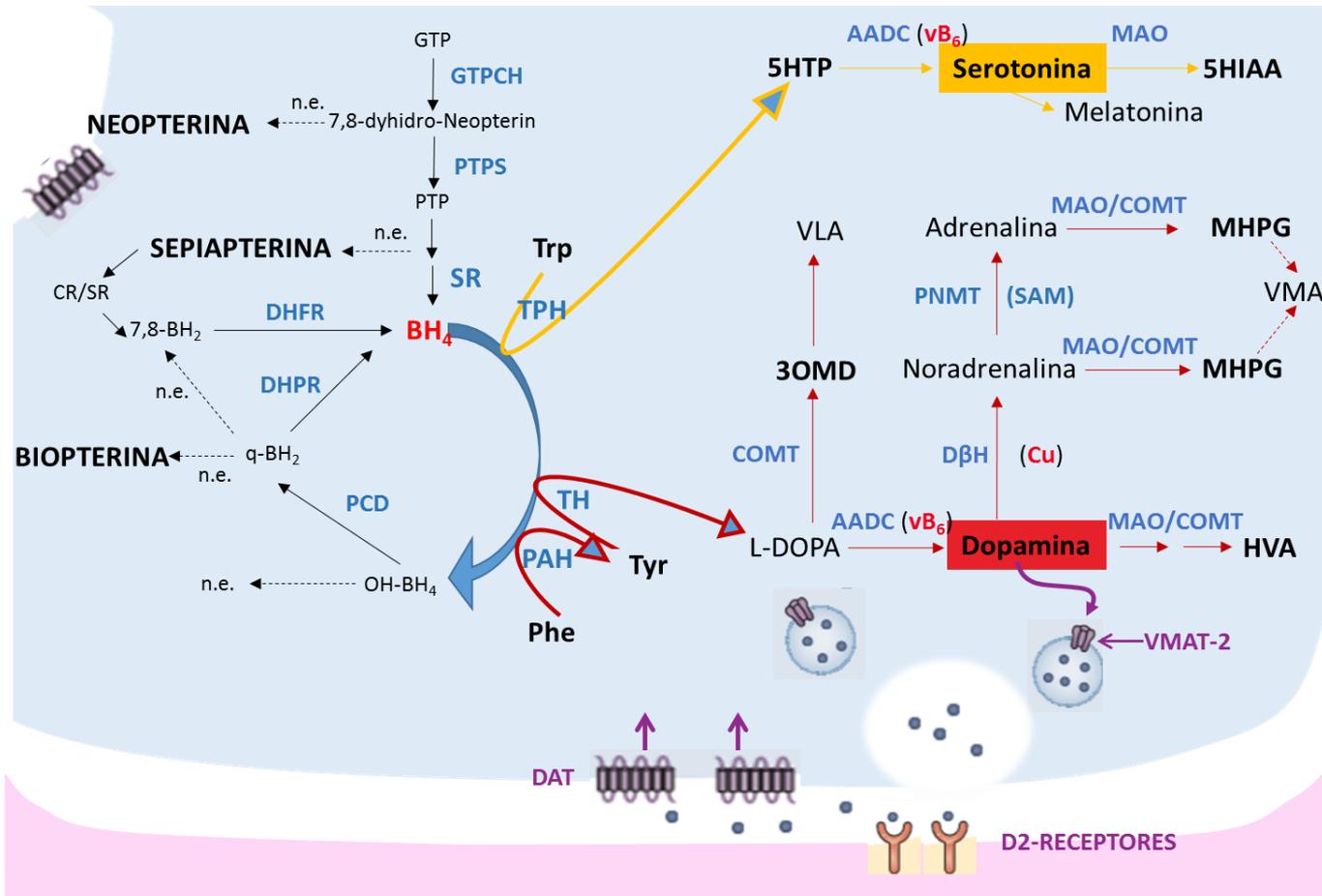
Mari C Salgado

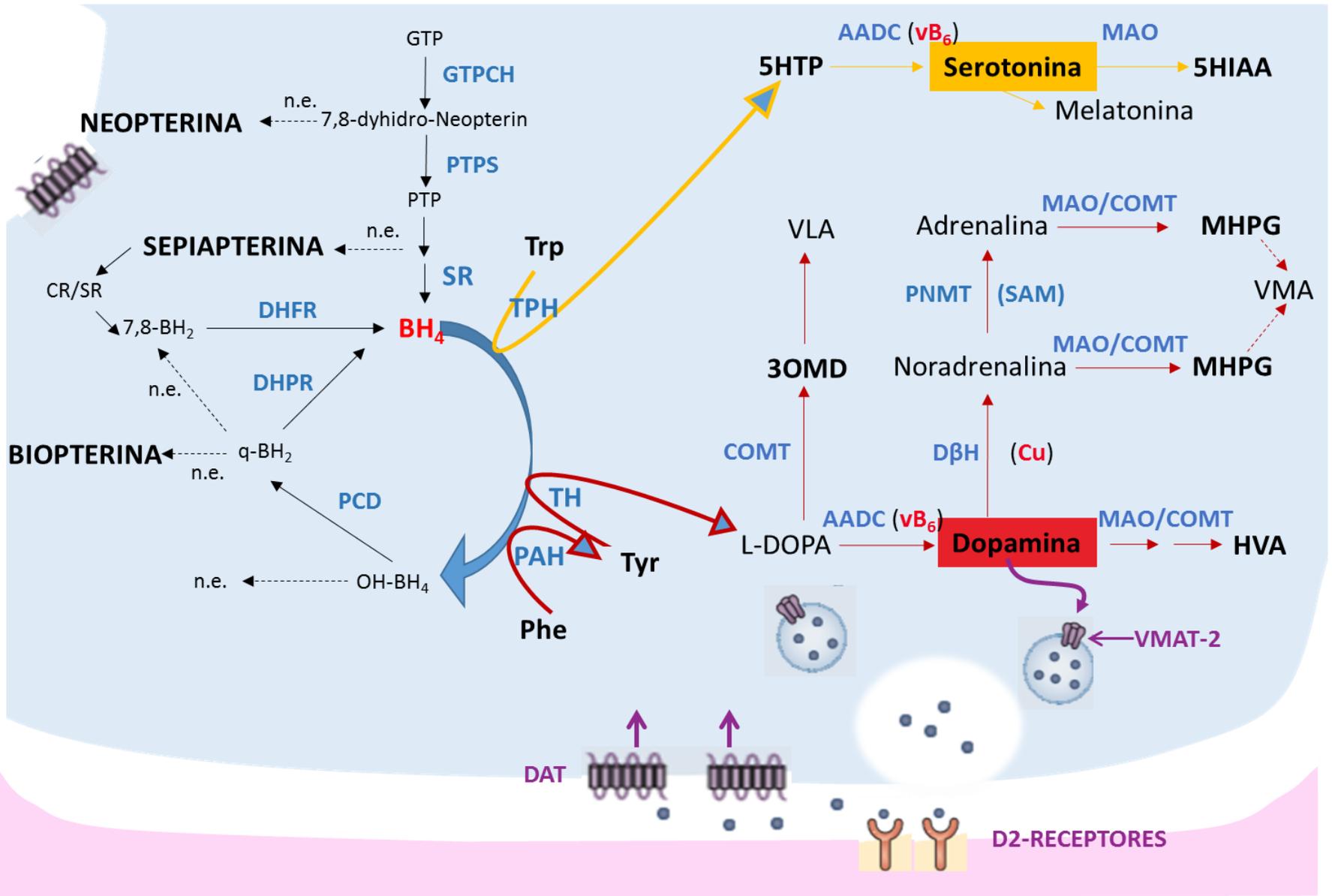
27 de septiembre de 2019

JORNADA INTERHOSPITALARIA DE METABOLOPATÍAS Y CRIBADO NEONATAL

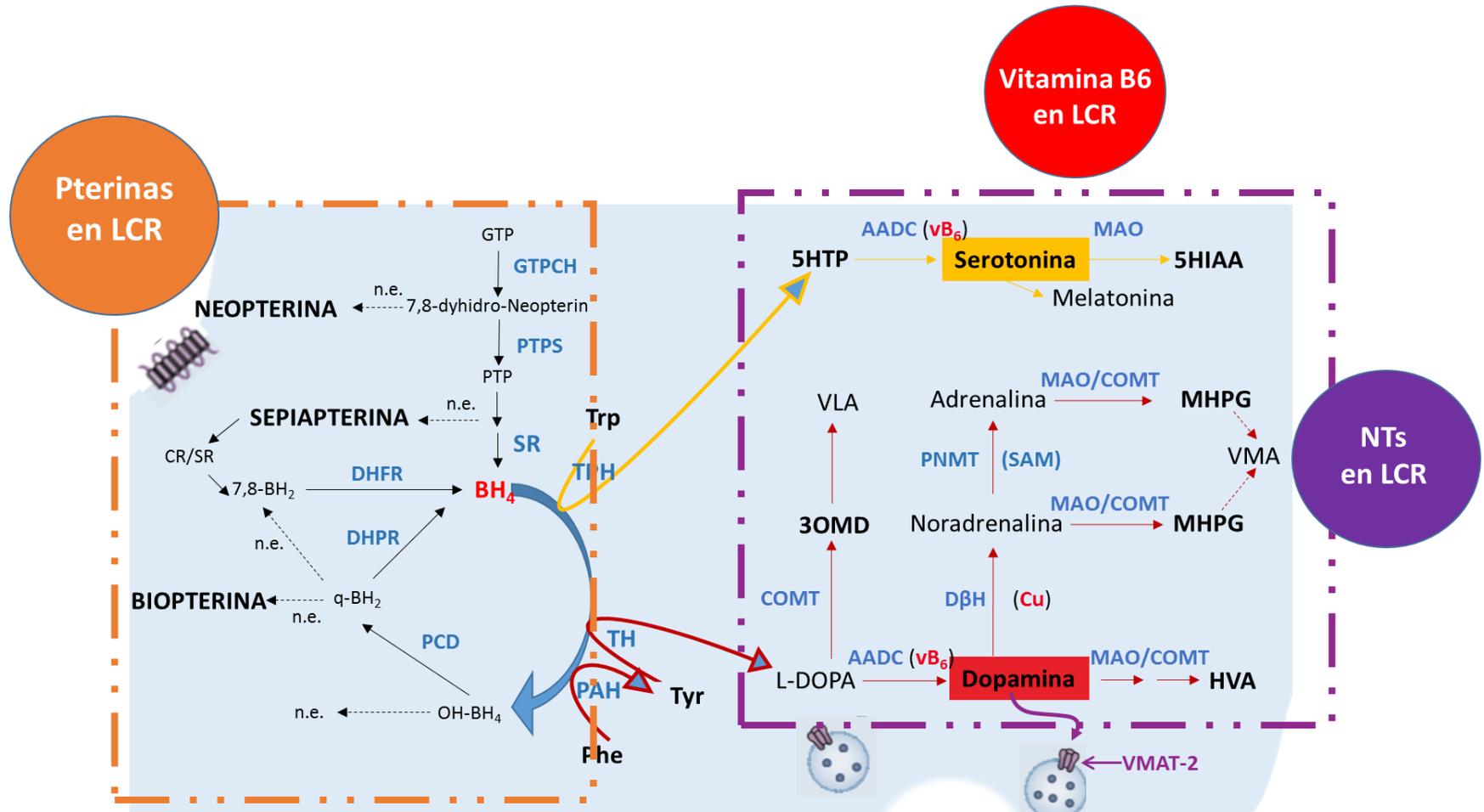
# Trastornos de los neurotransmisores monoamínicos

Síndromes neurológicos de aparición en la infancia con predominio de trastornos motores, debido a defectos en la biosíntesis, degradación o transporte de dopamina, norepinefrina, epinefrina y serotonina





# El laboratorio clínico en el diagnóstico de trastornos en la neurotransmisión monoamínica



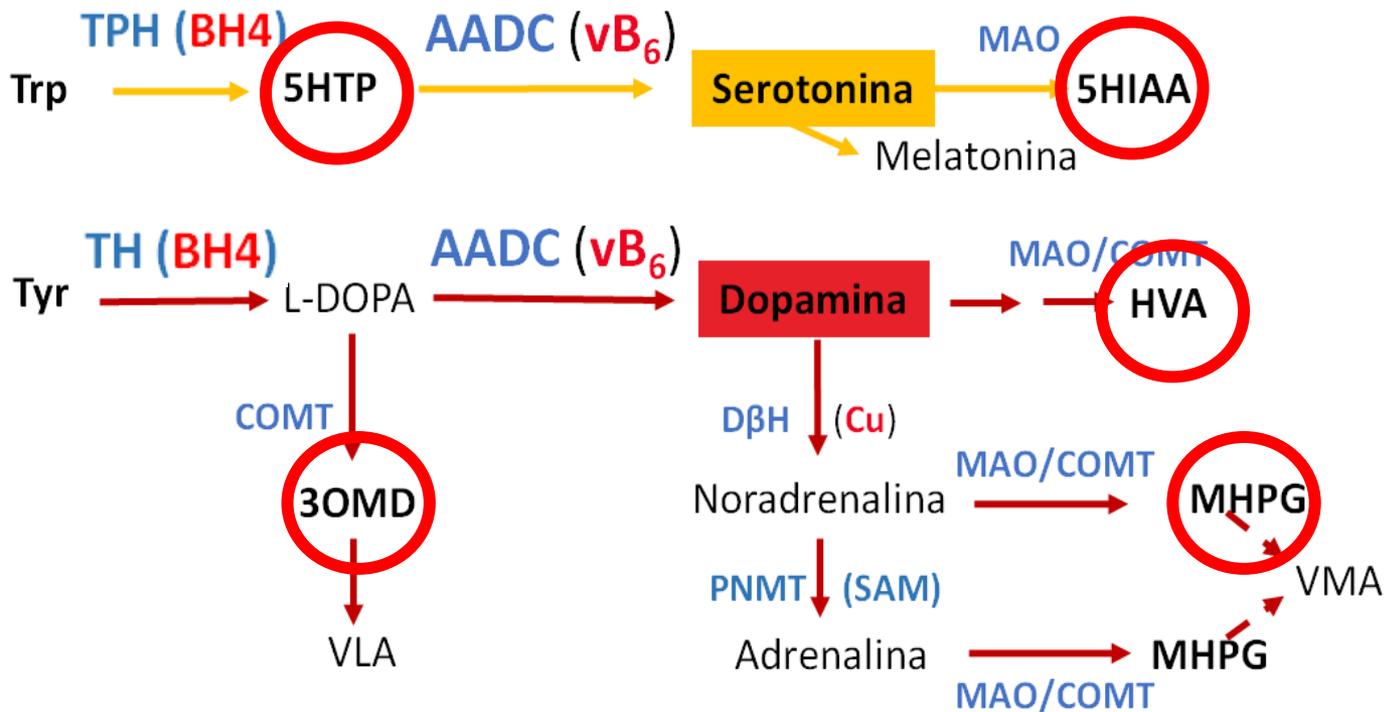
# El laboratorio clínico en el diagnóstico de trastornos en la neurotransmisión monoamínica



- Preamanalítica: recoger el LCR en diferentes fracciones (gradiente rostrocaudal), centrifugar si contaminación hemática, proteger de la luz (pterinas) y congelar a  $-80^{\circ}\text{C}$ .
- Estudios genéticos y actividades enzimáticas.

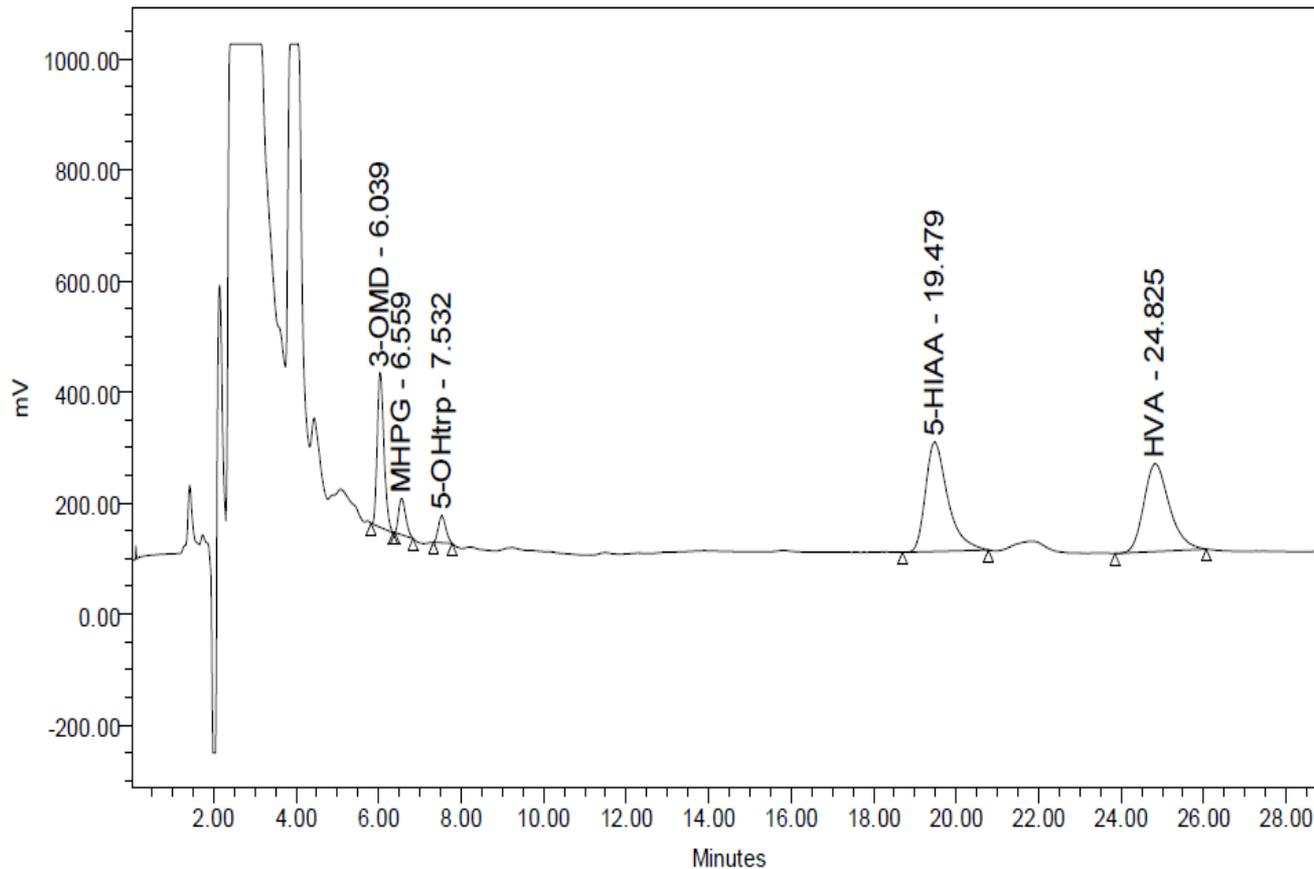
**NTs  
en LCR**

- HPLC con detector electroquímico. Detectamos: 5HTrp, 5HIAA; 3OMD, HVA, MHPG.

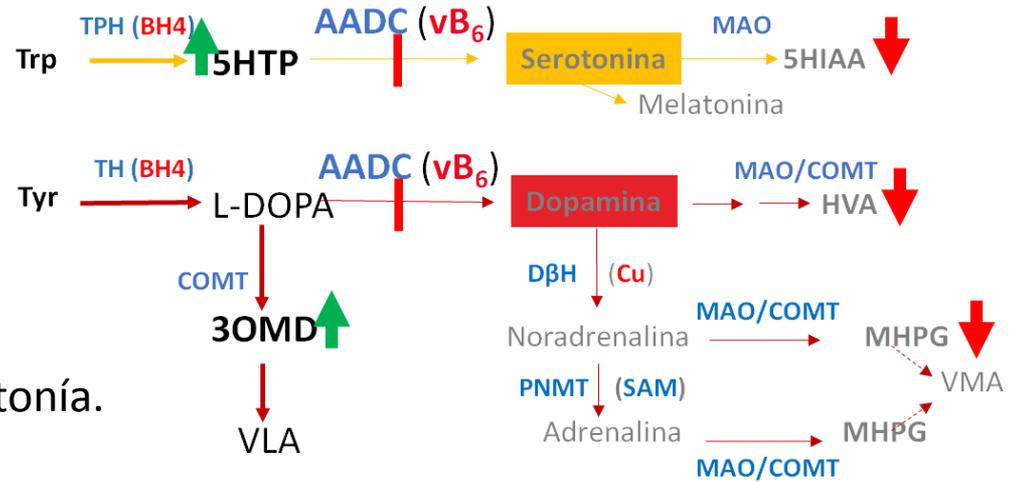


**NTs  
en LCR**

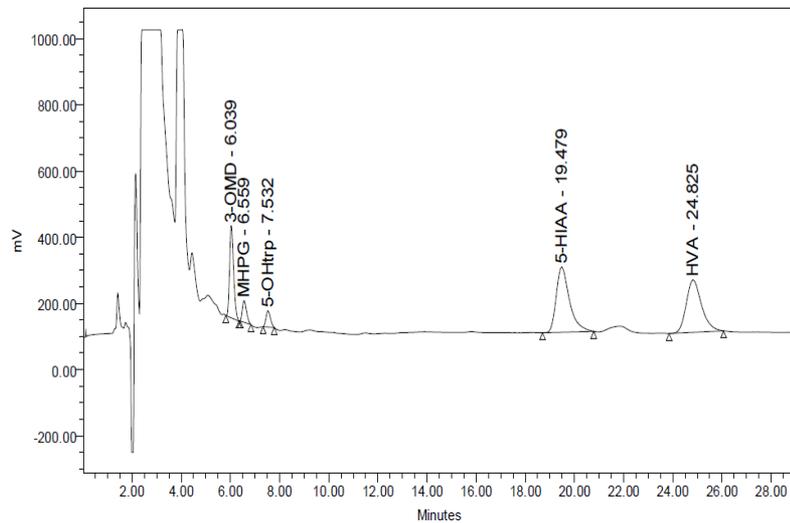
- HPLC con detector electroquímico. Detectamos: 5HTrp, 5HIAA; 3OMD, HVA, MHPG.



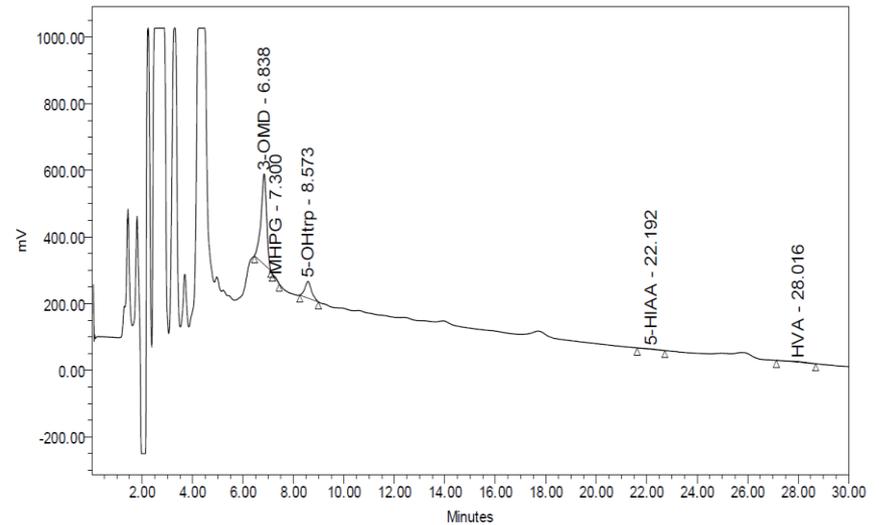
**DÉFICIT DE AADC**



Clínica: crisis oculogiras, hipotonía.



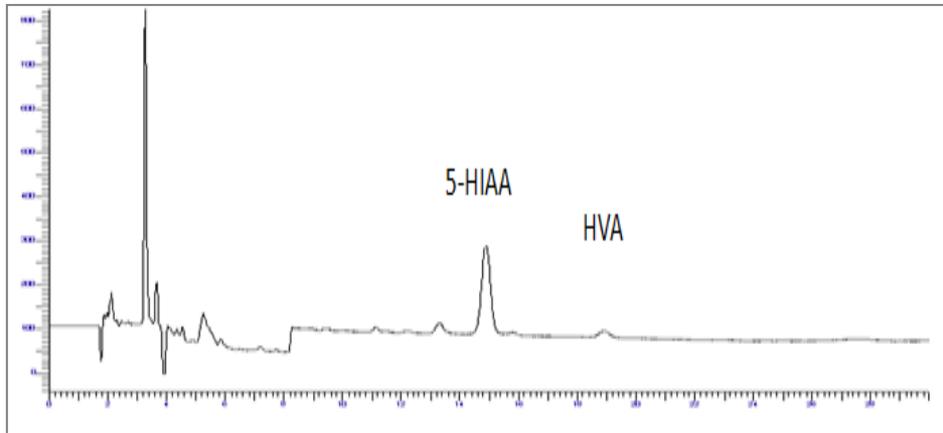
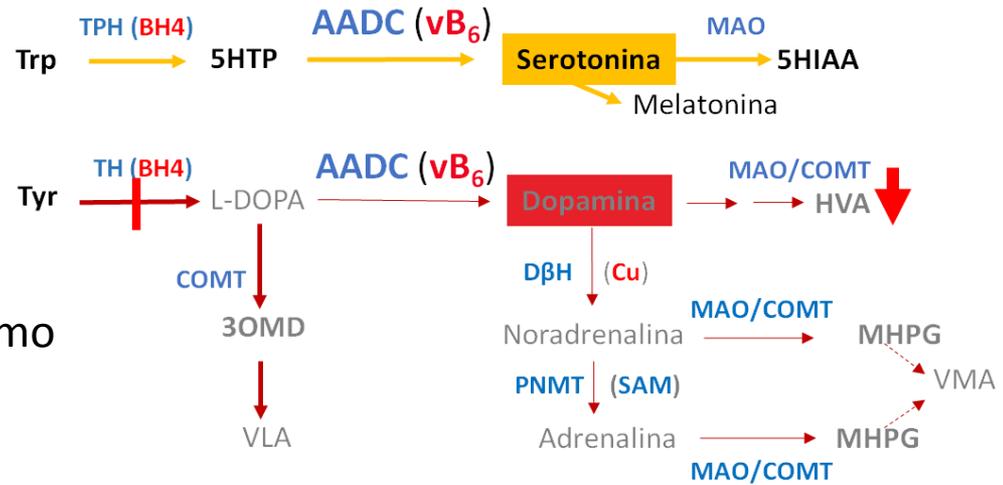
**CONTROL**



**DÉFICIT DE AADC**

**DÉFICIT DE TH**

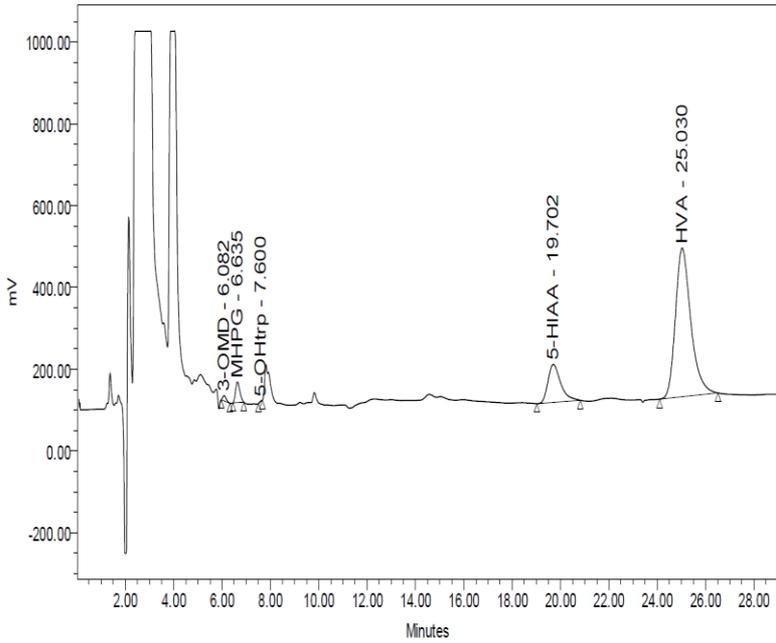
Clínica: distonía a parkinsonismo infantil y encefalopatía progresiva



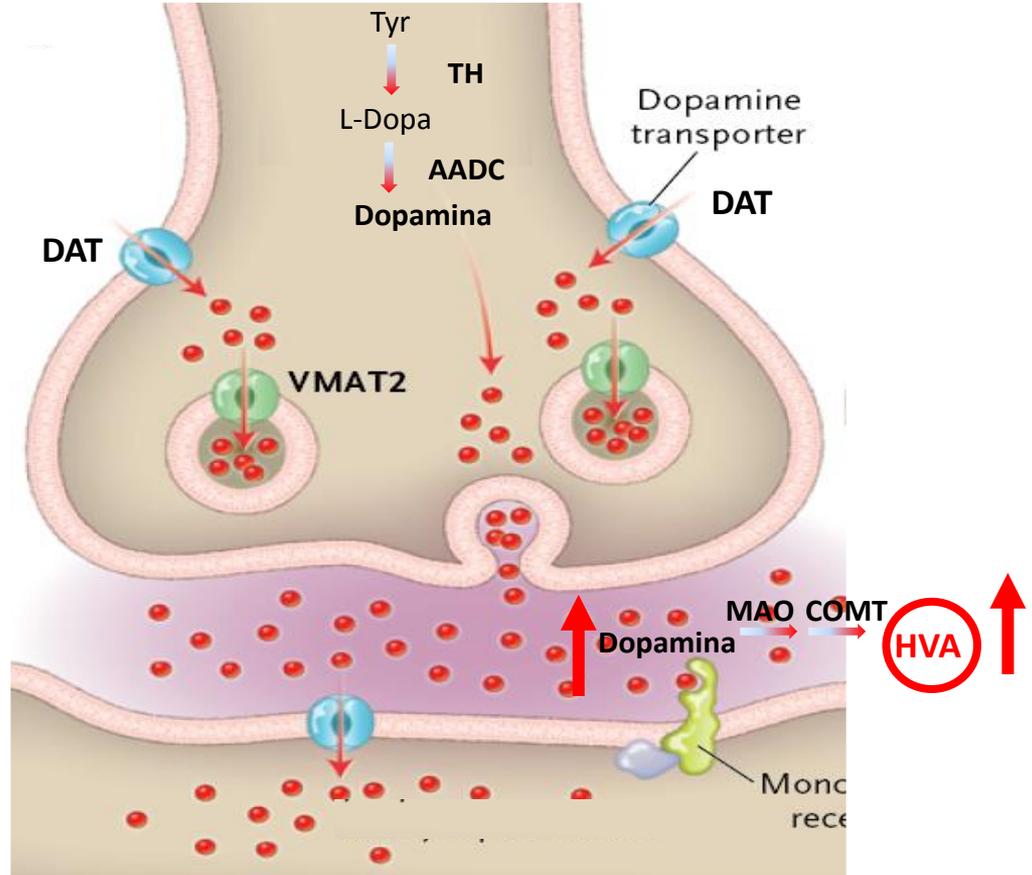
**DÉFICIT DE TH**

Mutaciones: Arg28Trp y Thr99Met

# DEFECTOS EN DAT1



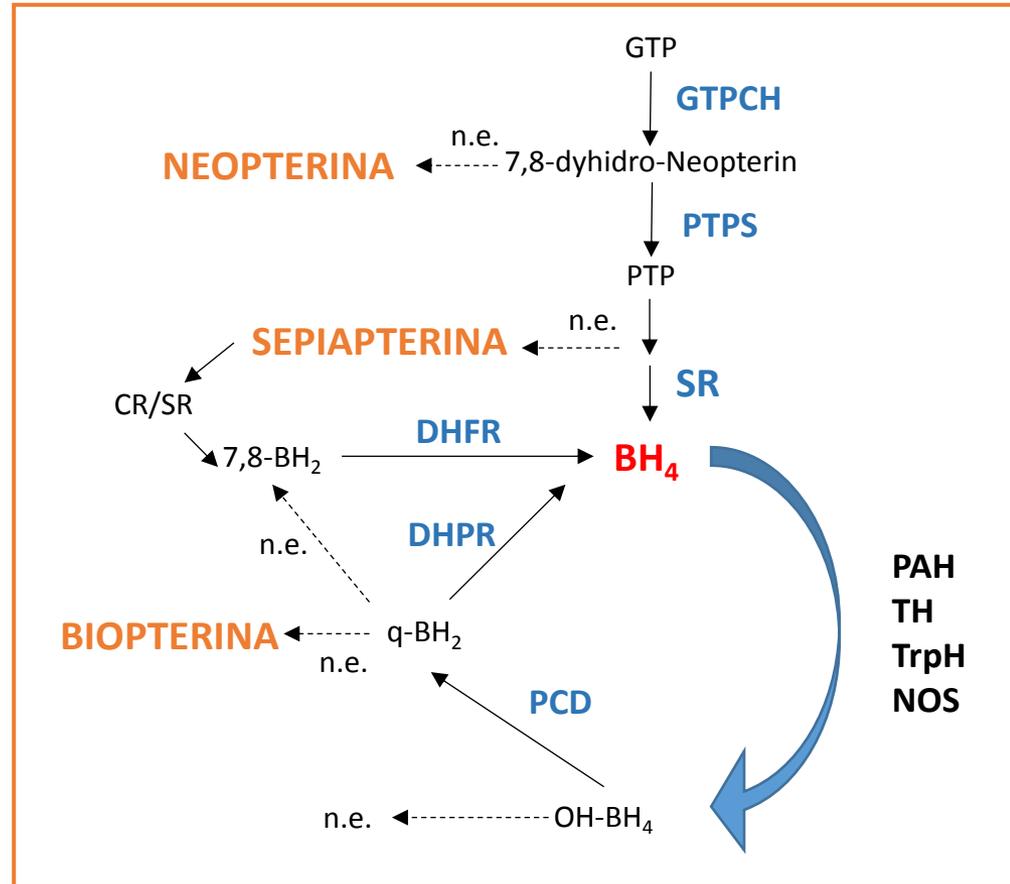
DEFECTO EN DAT1



Kurian et al, 2009

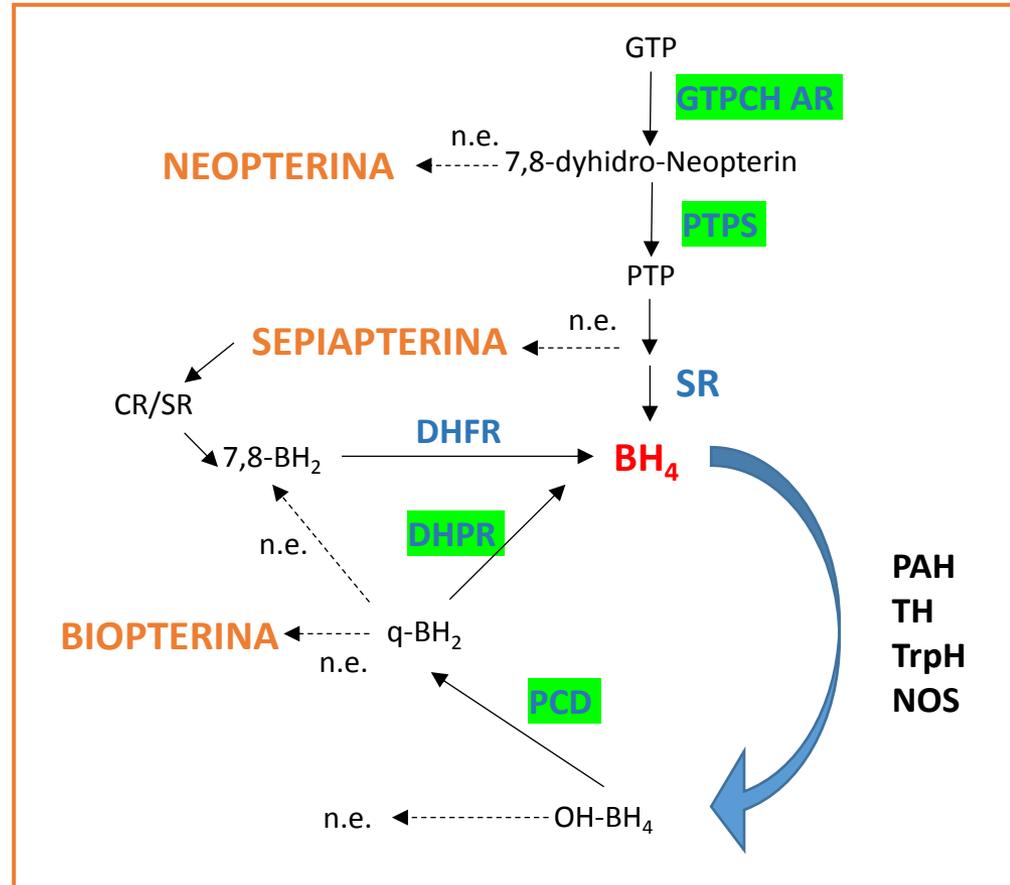
## Pterinas en LCR

- Clínica: hipotonía neonatal, estrabismo alternante, distonías, trastornos de control de temperatura, epilepsia, alteraciones de postura y tono, hipersalivación y disfagia. GTPCH AD y SR: fenotipo de distonía sensible a levodopa
- Hay defectos que cursan con hiperfenilalaninemia: CRIBADO
- HPLC con detector de fluorescencia. Detectamos: biopterina, neopterina, primapterina (sepiapterina)
- La neopterina incrementa en procesos infecciosos y/o inflamatorios del SNC.



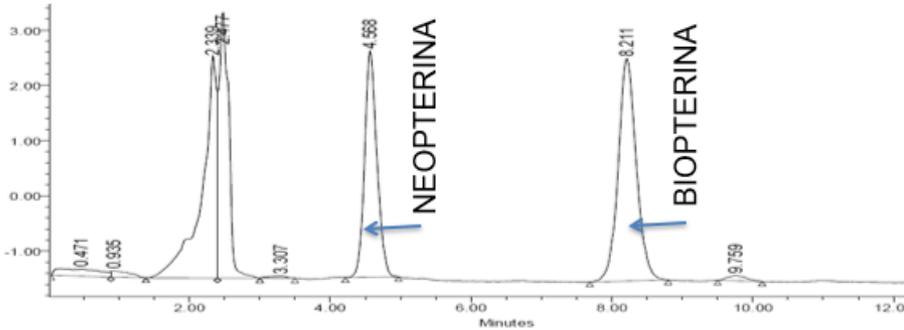
## Pterinas en LCR

- Clínica: hipotonía neonatal, estrabismo alternante, distonías, trastornos de control de temperatura, epilepsia, alteraciones de postura y tono, hipersalivación y disfagia. GTPCH AD y SR: fenotipo de distonía sensible a levodopa
- Hay defectos que cursan con **hiperfenilalaninemia**: CRIBADO
- HPLC con detector de fluorescencia. Detectamos: biopterina, neopterina, primapterina (sepiapterina)
- La neopterina incrementa en procesos infecciosos y/o inflamatorios del SNC.

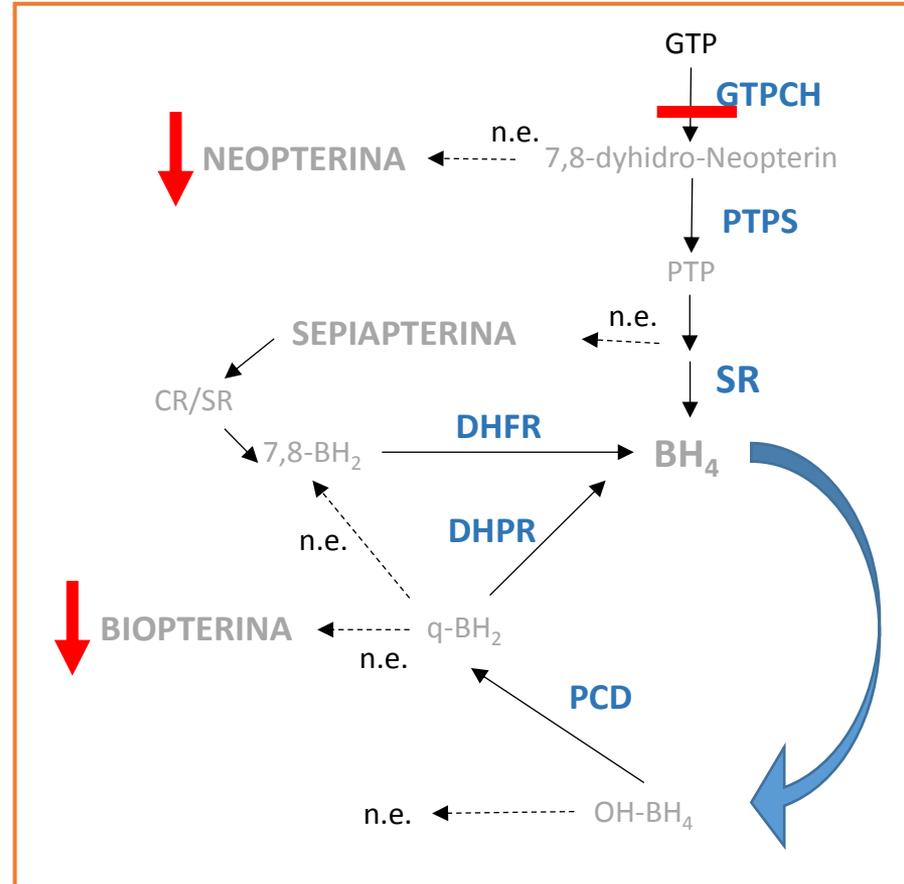
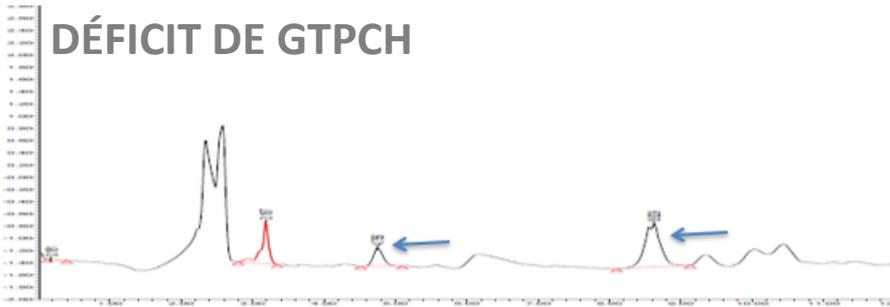


## DÉFICIT DE GTPCH

### CONTROL



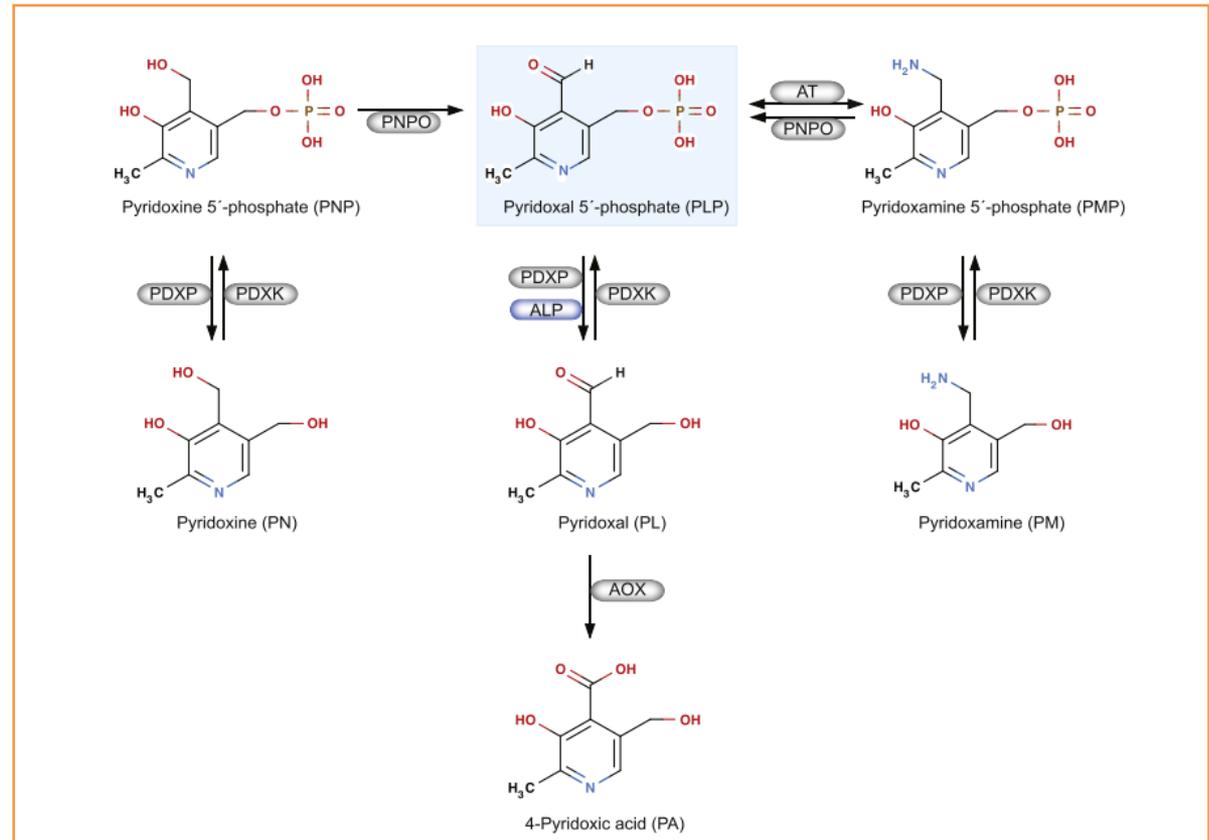
### DÉFICIT DE GTPCH





# Vitamina B6 en LCR

- Clínica: epilepsia neonatal farmacorefractaria: PNPO / defecto antiquitina
- HPLC con detector de fluorescencia. Detectamos: piridoxal 5'fosfato (PLP)



## Vitamina B6 en LCR

- HPLC con detector de fluorescencia
- Clínica: epilepsia neonatal farmacorefractaria: PNPO / defecto antiquitina
- Detectamos: piridoxal fosfato

