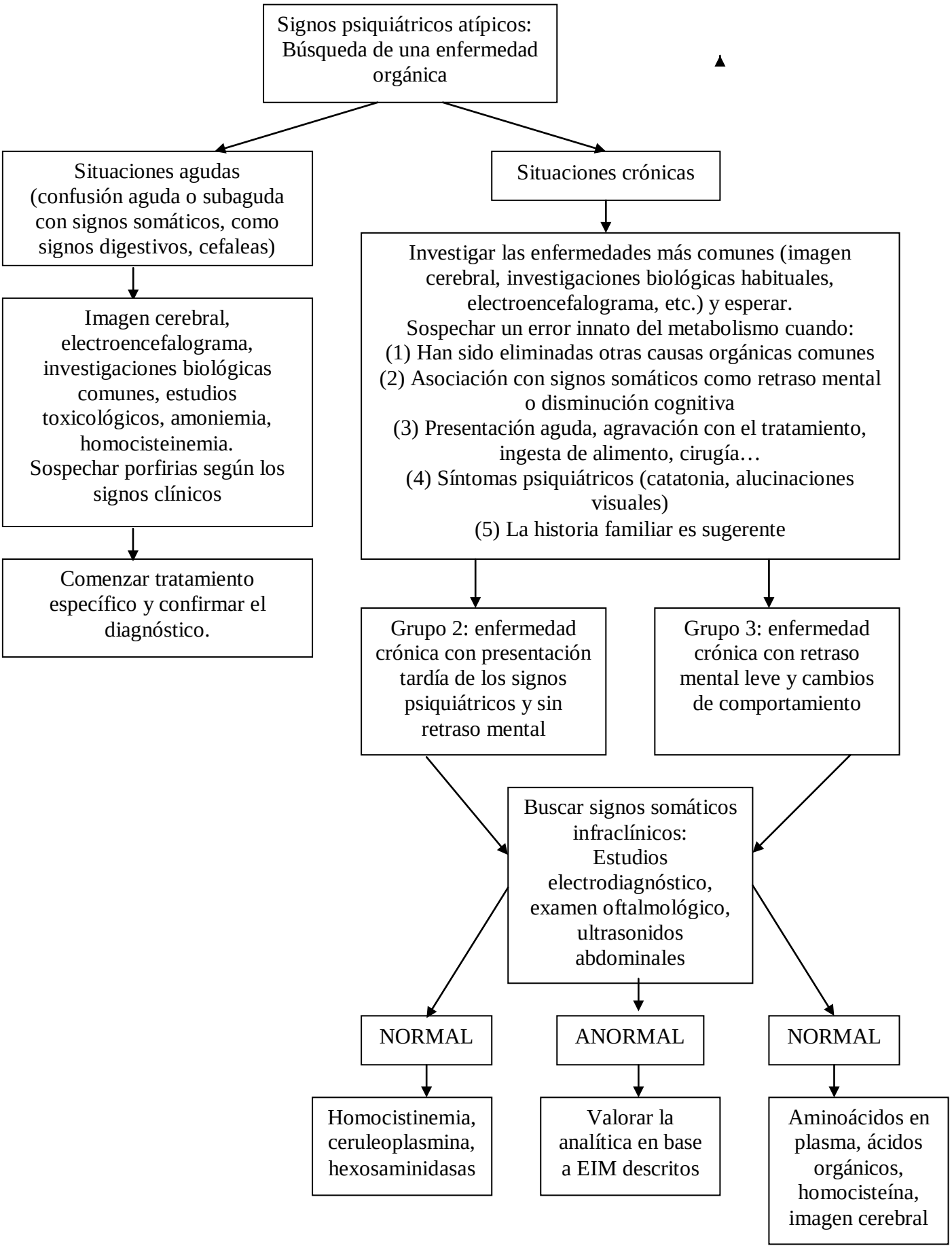
Signos psiquiátricos atípicos: Búsqueda de una enfermedad orgánica
Situaciones agudas (confusión aguda o subaguda con signos somáticos, como signos digestivos, cefaleas)
Imagen cerebral, electroencefalograma, investigaciones biológicas comunes, estudios toxicológicos, amoniemia, homocisteinemia. Sospechar porfirias según los signos clínicos
Comenzar tratamiento específico y confirmar el diagnóstico.
Situaciones crónicas
Investigar las enfermedades más comunes (imagen cerebral, investigaciones biológicas habituales, electroencefalograma, etc.) y esperar.
Sospechar un error innato del metabolismo cuando:
(1) Han sido eliminadas otras causas orgánicas comunes
(2) Asociación con signos somáticos como retraso mental o disminución cognitiva
(3) Presentación aguda, agravación con el tratamiento, ingesta de alimento, cirugía…
(4) Síntomas psiquiátricos (catatonia, alucinaciones visuales)
(5) La historia familiar es sugerente
Grupo 2: enfermedad crónica con presentación tardía de los signos psiquiátricos y sin retraso mental
Grupo 3: enfermedad crónica con retraso mental leve y cambios de comportamiento
Buscar signos somáticos infraclínicos: Estudios electrodiagnóstico, examen oftalmológico, ultrasonidos abdominales
NORMAL
ANORMAL
NORMAL
Homocistinemia, ceruleoplasmina, hexosaminidasas
Valorar la analítica en base a EIM descritos
Aminoácidos en plasma, ácidos orgánicos, homocisteína, imagen cerebral