

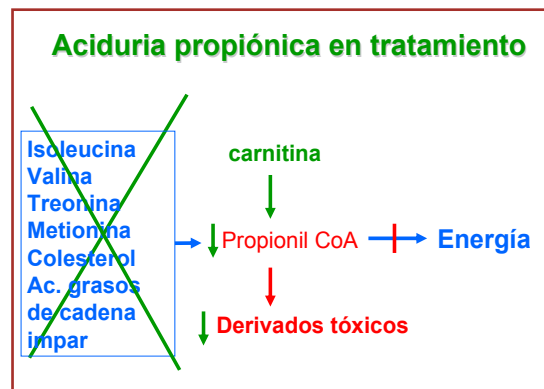
ACIDURIA PROPIÓNICA

muestra la elevación de ácido propiónico y sus derivados.

El estudio enzimático y, sobre todo, el estudio de las mutaciones de los genes *PCCA* y *PCCB* confirman el diagnóstico y permiten el consejo genético y diagnóstico prenatal.

¿QUÉ HAY QUE HACER PARA EVITAR LAS CONSECUENCIAS DE UNA ACIDURIA PROPIÓNICA?

Hay que actuar lo más rápidamente posible e instaurar un **tratamiento**. Este se basa en evitar la intoxicación por los productos tóxicos acumulados, y evitar su futura acumulación. Esto se logrará, en primer lugar, restringiendo las proteínas naturales de la dieta ya que contienen los aminoácidos precursores.



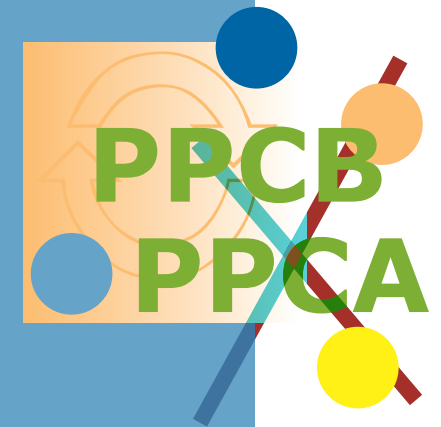
No obstante, los aminoácidos son indispensables para la formación de proteínas que constituirán el cuerpo del recién nacido, por lo que se aportan mediante una fórmula especial que no contiene los aminoácidos precursores del ácido propiónico, valina, isoleucina, metionina y treonina. Además, se eliminarán los productos tóxicos mediante la **carnitina**, que los convierte en no tóxicos y los elimina por la orina.

ACIDURIA PROPIÓNICA

La aciduria propiónica es una enfermedad hereditaria que, no tratada, puede conllevar graves consecuencias. Sin embargo, el diagnóstico y tratamiento precoces mejoran el pronóstico y la calidad de vida de los pacientes.



ACIDURIA PROPIÓNICA



UNIDAD DE SEGUIMIENTO
DE LA PKU Y OTROS
TRASTORNOS METABÓLICOS
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU

hospital
sant joan de déu
UNIVERSITAT DE BARCELONA

er **ciberer**
CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED
DE ENFERMEDADES RARAS

GOBIERNO DE ESPAÑA
MINISTERIO DE CIENCIA E INNOVACIÓN

ix Instituto de Salud Carlos III

www.hsjdbcn.org

© Hospital Sant Joan de Déu 2009.

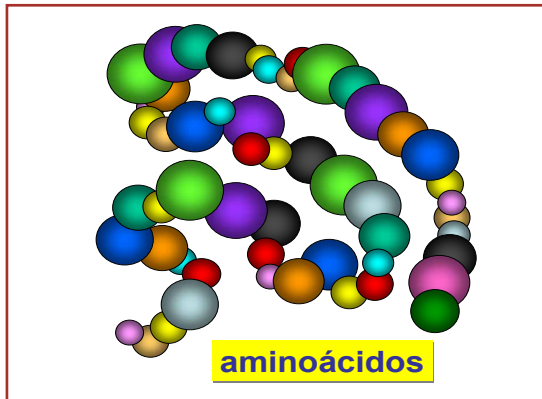
ACIDURIA PROPIÓNICA

¿QUÉ ES UNA ACIDURIA PROPIÓNICA?

Una aciduria propiónica es un trastorno de la degradación de las proteínas, que causa la acumulación en plasma, orina y tejidos de unos productos tóxicos, el ácido propiónico y sus derivados.

¿CÓMO SE DEGRADAN LAS PROTEÍNAS?

Las proteínas están formadas por una cadena muy larga de aminoácidos que se liberan al degradarse éstas. Los aminoácidos libres pueden utilizarse para formar otras proteínas nuevas de



nuestro organismo o bien para generar energía. Cada aminoácido se degrada, a su vez, mediante una serie de reacciones en cadena, formando vías metabólicas, de manera que cada aminoácido tiene su propia vía para formarse y para degradarse convirtiéndose en energía. Todas estas reacciones se realizan, gracias a la acción de unas proteínas, las enzimas, que las facilitan.

ACIDURIA PROPIÓNICA

¿QUÉ SIGNIFICA UN ERROR METABÓLICO?

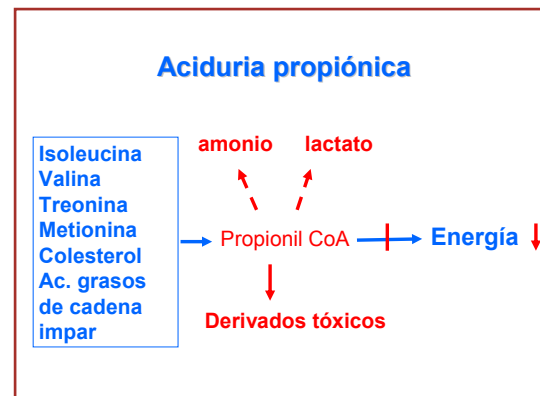
Cuando existe un error en el metabolismo alguna de estas reacciones no se produce con la debida eficacia y los compuestos anteriores a la reacción se acumulan, mientras que los posteriores no se sintetizan correctamente. Las acidurias orgánicas son defectos del metabolismo de algunos aminoácidos que causan la acumulación de ácidos orgánicos.

¿QUÉ OCURRE EN LA ACIDURIA PROPIÓNICA?

En el caso de la aciduria propiónica, la deficiencia de una enzima (propionil CoA carboxilasa (PCC)) causa la acumulación de ácido propiónico y otros compuestos derivados de él, todos ellos tóxicos. Se acumulan también secundariamente el amonio y el lactato, también tóxicos.

¿POR QUÉ SE PRODUCE UNA ACIDURIA PROPIÓNICA?

Cada una de las reacciones del metabolismo que van a dar lugar a los compuestos que forman nuestro cuerpo está determinada genéticamente



ACIDURIA PROPIÓNICA

(codificada). Todos heredamos de nuestros padres la información correcta o alterada que determina que se realice cada una de las reacciones del metabolismo. La deficiencia de actividad PCC se produce debido a mutaciones (cambios estables y hereditarios) en los genes *PCCA* o *PCCB* que codifican diferentes subunidades de esta enzima. Esta deficiencia es un trastorno genético de herencia autosómica recesiva, es decir, los padres son portadores de mutaciones en uno de estos genes, aunque no sufren los efectos de la deficiencia enzimática. Si ambos padres transmiten una mutación al niño, éste sufrirá una aciduria propiónica.

¿QUÉ OCURRE EN EL CASO DE UN NIÑO/A QUE NACE CON UNA ACIDURIA PROPIÓNICA?

El bebé nace sin problemas, ya que hasta el momento del parto es su madre la que se encarga de metabolizar las proteínas y ella lo hace bien, aunque sea portadora de una información errónea. Cuando el bebé comienza a alimentarse, las proteínas de la leche se degradan y liberan todos los aminoácidos, algunos de los cuales no se degradan bien, debido al defecto enzimático y el ácido propiónico y sus derivados, así como también el amonio y el lactato comienzan a acumularse. El niño se intoxica con todos estos productos tóxicos, presenta un rechazo del alimento, vómitos, deshidratación, trastornos del tono, letargia e incluso coma. Pueden aparecer complicaciones a largo plazo como retraso mental, trastornos del movimiento, pancreatitis y cardiomiopatía.

¿CÓMO SE DIAGNOSTICA UNA ACIDURIA PROPIÓNICA?

En base a la clínica del paciente, se realiza el estudio de ácidos orgánicos en orina, que de-