

ENFERMEDADES DE LOS NEUROTRANSMISORES

síntomas suelen fluctuar a lo largo del día, empeorando al final del día. En los **casos más graves**, la enfermedad se puede presentar como una tetraparesia con importante retraso psicomotor, lo que en ocasiones se llega a considerar como una forma de parálisis cerebral infantil.

DIAGNÓSTICO DE LAS ENFERMEDADES RELACIONADAS CON LA DOPAMINA

El **diagnóstico** de estas enfermedades se realiza mediante punción lumbar para el estudio de los metabolitos de los neurotransmisores (HVA) y de la BH4. En el caso de la enfermedad de Segawa, ante unos hallazgos en el líquido cefalorraquídeo sugestivos de esta enfermedad, se debe realizar una sobrecarga oral de fenilalanina. La confirmación de ambas enfermedades se realiza mediante estudio genético.

TRATAMIENTO

Los pacientes con enfermedad de Segawa suelen mejorar mucho con L-dopa y carbidopa a dosis bajas. En los casos de déficit de tirosina hidroxilasa el tratamiento con L-dopa y carbidopa suele resultar eficaz en la disminución de los síntomas. Se trata de un tratamiento que debe instaurarse lentamente, con aumento progresivo de las dosis de L-dopa para que sea bien tolerado y no presente efectos adversos. La L-dopa es un precursor de la dopamina y la carbidopa es una molécula que evita la degradación periférica de L-dopa.

ENFERMEDADES DE LOS NEUROTRANSMISORES

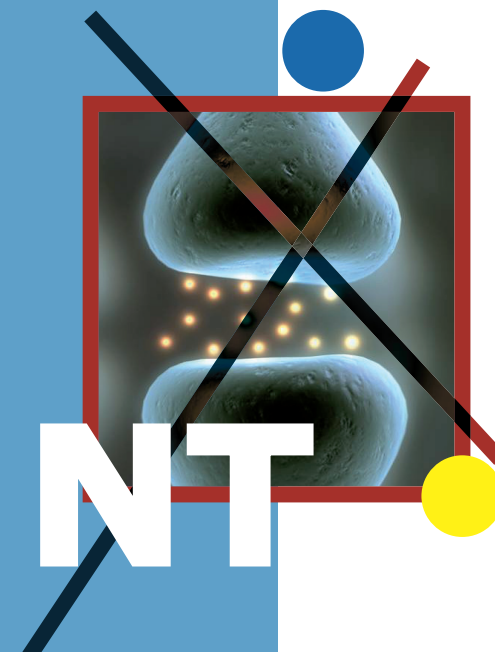
Las deficiencias de TH y GTPCH-1 son enfermedades hereditarias que, no tratadas, pueden conllevar graves consecuencias. Sin embargo, el diagnóstico y tratamiento tempranos pueden mejorar mucho el pronóstico y la calidad de vida de los pacientes.



www.hsjdbcn.org

© Hospital Sant Joan de Déu 2009.

ENFERMEDADES DE LOS NEUROTRANSMISORES



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

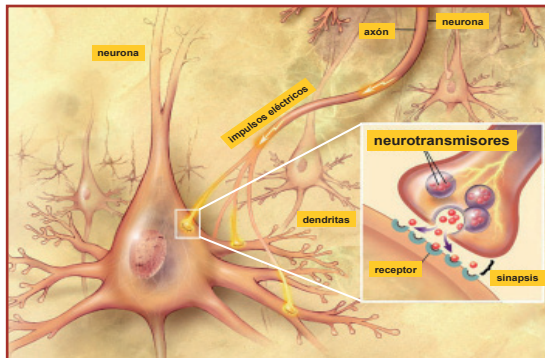
ENFERMEDADES DE LOS NEUROTRANSMISORES

¿QUÉ SON LAS ENFERMEDADES DE LOS NEUROTRANSMISORES?

Son un grupo de enfermedades genéticas que implican al metabolismo de los neurotransmisores (NT). Constituyen defectos congénitos que afectan principalmente al sistema nervioso central (cerebro fundamentalmente) y que pueden conducir a graves problemas neurológicos, sobre todo si no se les proporciona un tratamiento adecuado.

¿QUÉ SON LOS NEUROTRANSMISORES?

Los NT son mensajeros químicos que liberan las neuronas para comunicarse con otras neuronas. Algunos de ellos activan las neuronas que los “reciben” (NT **excitatorios**), mientras que otros inhiben esa actividad (NT **inhibitorios**).



¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS DE ESTAS ENFERMEDADES?

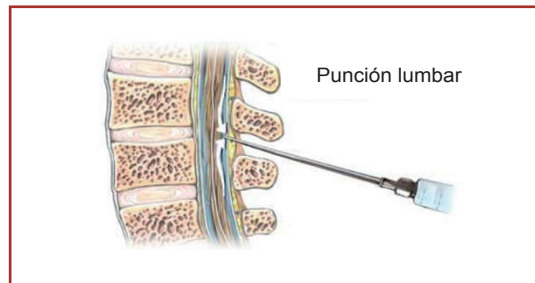
Los **síntomas** asociados a este grupo de enfermedades varían desde leves a graves. Los casos más leves se presentan con tor-

ENFERMEDADES DE LOS NEUROTRANSMISORES

peza en el niño pequeño, retraso psicomotor, movimientos anormales... Los casos más graves pueden presentar **distonía** (movimientos incontrolados) o **temblor**, **hipotonía** o **rigidez**, **ataxia** (torpeza o incoordinación de la marcha), retraso psicomotor, hipomimia (cara poco expresiva), **crisis oculogiras** (movimientos oculares anormales en forma de giros), fluctuación de los síntomas a lo largo del día, sudoración excesiva, inestabilidad térmica, alteraciones del sueño, irritabilidad... Algunas enfermedades en concreto se presentan con letargia e hipotonía durante el periodo neonatal, convulsiones, retraso mental severo, microcefalia (cabeza pequeña)...

¿CÓMO SE REALIZA EL DIAGNÓSTICO?

El **diagnóstico** de estas enfermedades se realiza por el análisis de metabolitos de los NT en el líquido cefalorraquídeo. Este se obtiene por medio de una punción lumbar. En cualquier caso, para llegar al diagnóstico definitivo se necesita realizar estudios de genética molecular.



ENFERMEDADES DE LOS NEUROTRANSMISORES

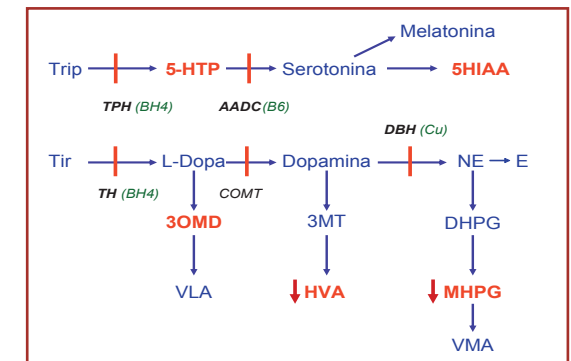
ENFERMEDADES RELACIONADAS CON LA DOPAMINA

DÉFICIT DE TIROSINA HIDROXILASA (TH)

La enzima TH es la enzima crítica en la producción de dopamina. Los pacientes con este déficit pueden presentar clínica de leve a grave.

DÉFICIT DE GUANOSINA TRIFOSFATO CICLOHIDROLASA (GTPCH)-1

Se trata de una enfermedad que conduce a un descenso del cofactor tetrahidrobiopterina (BH4) que es fundamental para la síntesis de dopamina (facilita la actividad de la TH). Hay dos formas de déficit de GTPCH-1, de herencia recesiva y dominante (esta última se conoce como **enfermedad de Segawa** y es la más frecuente).



En los **casos leves** de estas enfermedades predomina la alteración del movimiento (que puede ser inicialmente considerado torpeza), movimientos oculares anormales (crisis oculogiras), temblor, retraso psicomotor... Los