

DEFECTOS DEL METABOLISMO DE PURINAS Y PIRIMIDINAS

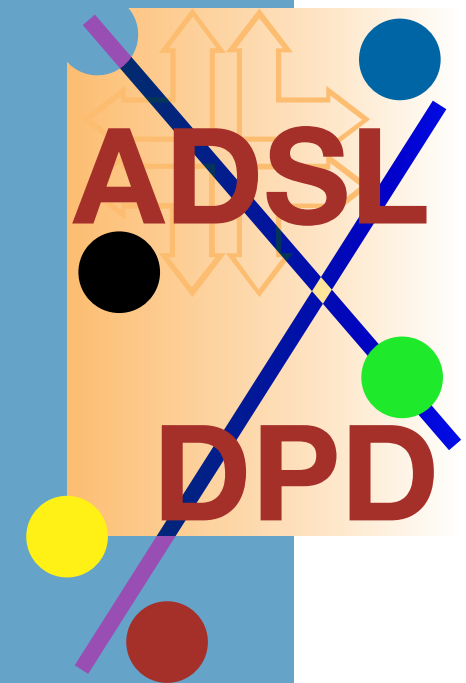
¿CÓMO SE PUEDE TRATAR LOS DÉFICITS DEL METABOLISMO DE PURINAS Y PIRIMIDINAS?

En la actualidad no hay terapias disponibles para estas enfermedades. Se han realizado diversos ensayos con sustitutivos de estas moléculas, pero sin resultados positivos. No obstante, es importante diagnosticar estas enfermedades genéticas, aunque no se disponga de tratamiento en la actualidad, ya que pueden aparecer nuevas terapias en un futuro y además se puede realizar un consejo genético en los siguientes embarazos.



DEFECTOS DEL METABOLISMO DE PURINAS Y PIRIMIDINAS

DEFECTOS DEL METABOLISMO DE PURINAS Y PIRIMIDINAS

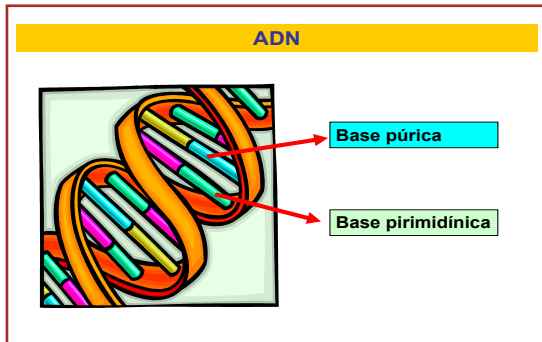


UNIDAD DE SEGUIMIENTO DE LA PKU Y OTROS TRASTORNOS METABÓLICOS HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU

DEFECTOS DEL METABOLISMO DE PURINAS Y PIRIMIDINAS

¿QUÉ SON LAS PURINAS Y PIRIMIDINAS?

Son una familia de moléculas (nucleótidos) que participan en funciones biológicas esenciales, ya que forman parte de la estructura del ADN, y de otras moléculas fundamentales para el funcionamiento correcto de nuestros órganos (principalmente el sistema nervioso central). Esos nucleótidos están presentes en todas las células de nuestro organismo, lo que refleja su importancia.



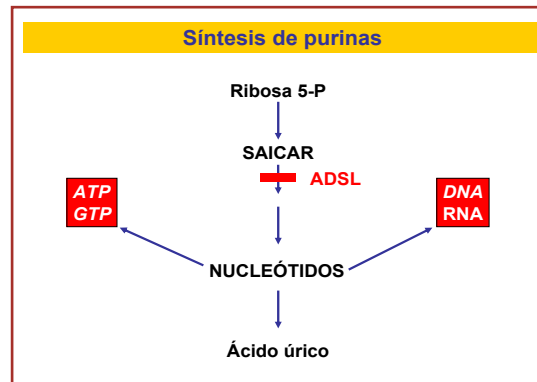
¿QUÉ OCURRE CUANDO HAY UN FALLO EN EL METABOLISMO DE ESTAS SUSTANCIAS?

Aparecen muchas enfermedades diferentes, ya que el metabolismo de estas moléculas es muy complejo, y las formas clínicas de presentación muy variadas (desde cuadros inmunológicos, musculares puros o neurológicos). Nos referiremos únicamente a los defectos del metabolismo de purinas y pirimidinas que originan un cuadro neurológico, principalmente de **retraso mental con epilepsia**.

DEFECTOS DEL METABOLISMO DE PURINAS Y PIRIMIDINAS

DEFICIENCIA DE ADENILOSUCCINATO LIASA (ADSL)

Es un defecto de la síntesis de purinas que cursa principalmente con retraso mental rasgos autistas, hipotonía, epilepsia... El diagnóstico se realiza en base a la sospecha clínica, y tras un análisis en orina para detectar metabolitos que se acumulan en esta enfermedad (SAICAR y SADO). Una vez confirmada la sospecha clínica, el diagnóstico final se realiza por medio del estudio genético (búsqueda de mutaciones) en el **gen ADSL**.



DEFICIENCIA DE DIHIDROPYRIMIDINA DESHIDROGENASA (DPD)

Es un defecto de la síntesis de pirimidinas que cursa principalmente con retraso mental y epilepsia, aunque la clínica es muy heterogénea. El diagnóstico se realiza en base a la sospecha clínica y tras un análisis en orina para detectar metabolitos que se acumulan en esta enfermedad (timina y uracilo). Una vez confirmada la sospecha clínica, el diagnóstico final se realiza por

DEFECTOS DEL METABOLISMO DE PURINAS Y PIRIMIDINAS



medio del estudio genético (búsqueda de mutaciones) en el **gen DPD**.

¿POR QUÉ SE PRODUCEN LOS DEFECTOS DE ADSL Y DPD?

Cada una de las reacciones del metabolismo que van a dar lugar a los compuestos que forman nuestro cuerpo está determinada genéticamente (codificada). Todos heredamos de nuestros padres la información correcta o alterada que determina que se realice cada uno de estos procesos del metabolismo. Las deficiencias de actividad **adenilosuccinato liasa** y **dihidropirimidina deshidrogenasa** se producen debido a mutaciones (cambios estables y hereditarios) en los **genes ADSL y DPD**, que codifican estas enzimas. Estas deficiencias son trastornos genéticos de herencia **autosómica recesiva**, es decir, los padres son portadores de mutaciones en este gen aunque no sufren los efectos de la deficiencia enzimática. Si ambos padres transmiten la mutación al niño, este sufrirá un defecto del metabolismo de purinas o pirimidinas.