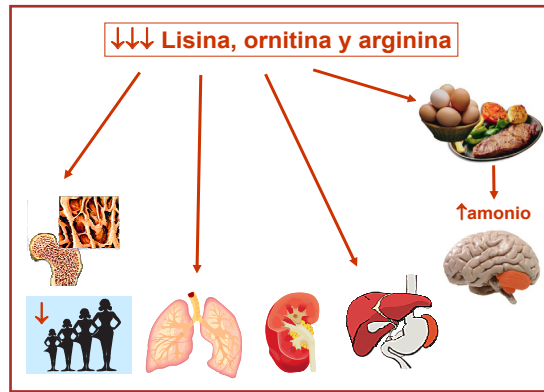


LISINURIA CON INTOLERANCIA A PROTEÍNAS



tratados pueden ser una insuficiencia respiratoria crónica, que puede derivar en proteinosis alveolar pulmonar. El sistema inmune puede estar también afectado y producirse una glomerulonefritis y una afectación multisistémica.

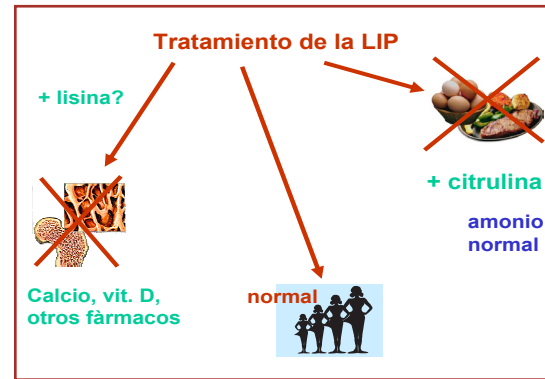
¿CÓMO SE DIAGNOSTICA UNA LIP?

Mediante el análisis de aminoácidos de plasma y orina que mostrará un perfil anómalo con una hipoaminoacidemia que afecta exclusivamente a los AA dibásicos, con elevada excreción de los mismos en la orina, especialmente de lisina. La excreción de ácido orótico también está aumentada. El estudio de las mutaciones del gen *SLC7A7* que codifica la proteína transportadora de AA⁺ confirmará el diagnóstico.

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

Hay que instaurar un **tratamiento**. Este se basa en:
1) Evitar la hiperamonemia mediante una dieta hipoproteica. La suplementación con citrulina normalizará el ciclo de la urea ya que al ser precursora de los aminoácidos ornitina y arginina aumentará la concentración de los mismos.

LISINURIA CON INTOLERANCIA A PROTEÍNAS



2) Evitar la osteoporosis mediante la administración de Ca, vitamina D y otros fármacos.

3) Se ha propuesto la suplementación con lisina para corregir la baja concentración de este aminoácido, con resultado incierto.

La LIP es una enfermedad hereditaria que, no tratada, puede conllevar graves consecuencias. Sin embargo, el diagnóstico y tratamiento precoz mejora el pronóstico y la calidad de vida de los niños afectados.



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
Instituto de Salud Carlos III

www.hsjdbcn.org

© Hospital Sant Joan de Déu 2009.

LISINURIA CON INTOLERANCIA A PROTEÍNAS



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

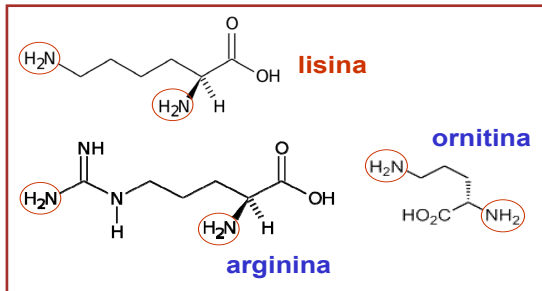
LISINURIA CON INTOLERANCIA A PROTEÍNAS

¿QUÉ ES LA LISINURIA CON INTOLERANCIA A PROTEÍNAS (LIP)?

La LIP es un error congénito del transporte de aminoácidos dibásicos (AA⁺) debido a un defecto del transportador intestinal y renal de los mismos. Causa una absorción intestinal deficiente y un aumento de la eliminación renal de dichos aminoácidos.

¿QUÉ SON LOS AMINOÁCIDOS DIBÁSICOS (AA⁺)?

Los AA⁺ (lisina, ornitina y arginina) son los que tienen en su estructura dos grupos amino y un grupo ácido.



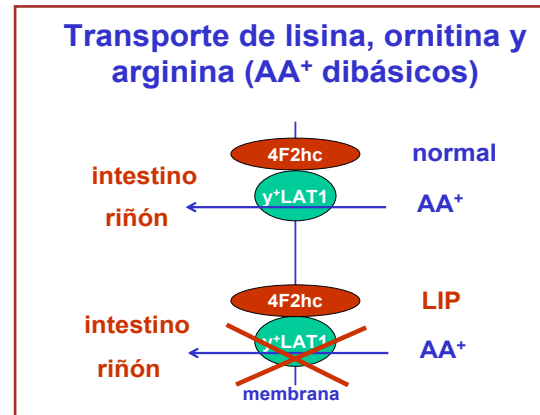
La lisina es un aminoácido esencial, que no se sintetiza en el organismo y proviene de las proteínas de la dieta. La ornitina y arginina son aminoácidos intermediarios del ciclo de la urea. La lisina y arginina son proteinógenos (forman parte de todas las proteínas). Los tres comparten un mismo sistema de transporte a través de la membrana plasmática de la pared del intestino delgado y de las células epiteliales del riñón.

¿QUÉ OCURRE EN LA LIP?

El transportador de AA⁺ está formado por dos proteínas diferentes, una de las cuales (γ^+ LAT1) puede inactivarse total o parcialmente si se pro-

LISINURIA CON INTOLERANCIA A PROTEÍNAS

ducen mutaciones (cambios estables y hereditarios) en el gen que la codifica (*SLC7A7*). Esto causa un "error de transporte" que da lugar a una baja absorción intestinal de AA⁺ y una elevada excreción renal de estos aminoácidos.



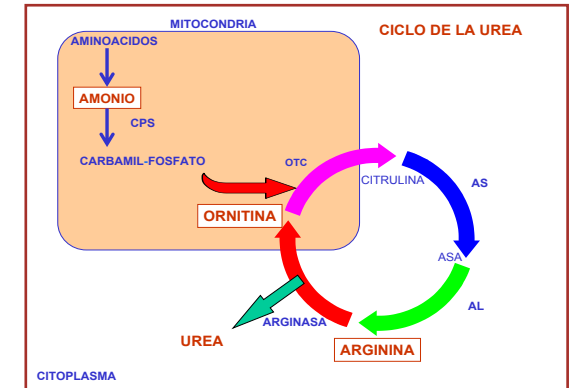
¿POR QUÉ DECIMOS QUE ESTE ERROR ES CONGÉNITO?

Decimos que este error es congénito, porque nacemos con él, ya que es hereditario. Cada uno de los procesos del metabolismo que intervienen en la formación y funcionamiento correctos de nuestro organismo está determinado genéticamente (**codificado**). Todos heredamos de nuestros padres la información correcta o alterada que determina que se realice cada uno de estos procesos del metabolismo, en este caso, **el transporte de aminoácidos dibásicos**. Si heredamos una información errónea o parcialmente alterada, aquel proceso funcionará mal y se puede llegar a producir un **error metabólico hereditario**.

¿QUÉ CONSECUENCIAS TIENE EL DEFECTO DEL TRANSPORTADOR DE AA⁺?

La malabsorción de lisina y su pérdida en can-

LISINURIA CON INTOLERANCIA A PROTEÍNAS



tidades masivas por el riñón (lisinuria) causa un defecto de este aminoácido esencial para la síntesis proteica y para el metabolismo del colágeno. Por otra parte, la malabsorción de ornitina y arginina causa una interferencia en el ciclo de la urea, del cual son intermediarios ambos aminoácidos. Esto tiene como consecuencia la hiperamonemia con intolerancia a proteínas que da nombre a la enfermedad (lisinuria con intolerancia a proteínas).

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

El bebé nace sin problemas y permanece asintomático durante la lactancia, pero al comenzar a alimentarse con una dieta con mayor contenido en proteínas, el ciclo de la urea no funciona eficazmente para **eliminar el amonio** formado a partir de dichas proteínas debido a la deficiencia de ornitina y arginina. Esto causa **hiperamonemia** y se traduce en vómitos, diarrea y rechazo de alimentos ricos en proteínas.

Poco a poco van apareciendo los efectos del defecto de lisina (**retraso del crecimiento, osteoporosis**). Puede aparecer también hepatoesplenomegalia, hipotonía muscular, alteraciones en el cabello. Posibles complicaciones en pacientes no