

DEFICIENCIA DE SERINA

tabolismo. La deficiencia de actividad PHGDH se produce debido a mutaciones (cambios estables y hereditarios) en el gen *PHGDH* que codifica esta enzima. Esta deficiencia es un trastorno genético 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, éste sufrirá un defecto de actividad enzimática hereditario.

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

El hecho de que tanto la L-serina, como la D-serina, la glicina y el metabolismo del folato sean muy importantes en el desarrollo y buen funcionamiento del sistema nervioso central hace que los niños con una deficiencia de serina puedan manifestar síntomas neurológicos ya antes del nacimiento, tales como la microcefalia congénita. El retraso en el desarrollo psicomotor se puede manifestar ya en los primeros meses de vida, seguido de crisis convulsivas refractarias, cataratas, tetraparesia espástica y nistagmus en algunos pacientes.

¿CÓMO SE DIAGNOSTICA LA DEFICIENCIA DE SERINA?

El diagnóstico se basa en el análisis de aminoácidos en plasma y líquido cefalorraquídeo del paciente para detectar una deficiencia de serina, y en algunos casos de glicina. El estudio enzimático permite el diagnóstico diferencial entre los tres defectos de síntesis. El estudio genético confirma el defecto y permite el consejo genético y el diagnóstico prenatal.

DEFICIENCIA DE SERINA

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

Hay que **tratar** al paciente lo más precozmente posible, incluso prenatalmente en las familias con un caso afecto previo. El tratamiento de los defectos de síntesis de serina se basa en la **administración de L-serina**, que corrige el defecto no solo de este aminoácido, sino también de glicina y folato. En pacientes que mostraban baja concentración plasmática de glicina, se ha optado por la suplementación con ambos aminoácidos, serina y glicina. La suplementación con serina es muy efectiva en el tratamiento de las crisis epilépticas.

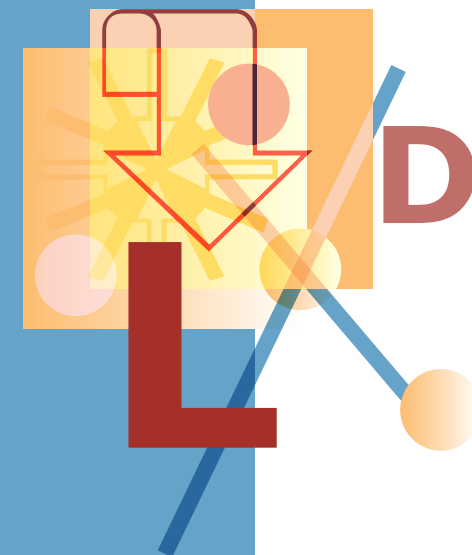
La deficiencia de serina es una enfermedad que, no tratada, pueden conllevar graves consecuencias. Sin embargo, si se diagnostica y trata lo antes posible estas consecuencias se pueden evitar o minimizar, mejorando así la calidad de vida de estos pacientes.



www.hsjdbcn.org

© Hospital Sant Joan de Déu 2009.

DEFICIENCIA DE SERINA



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

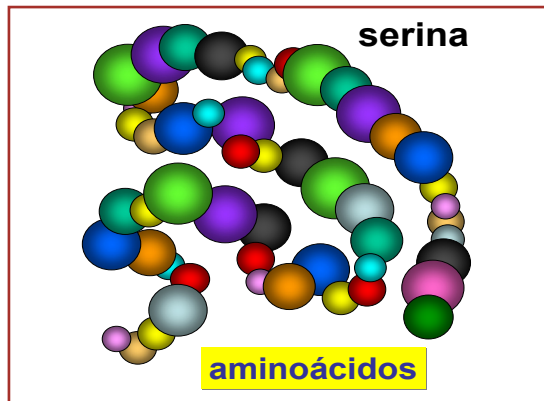
DEFICIENCIA DE SERINA

¿QUÉ ES UNA DEFICIENCIA DE SERINA?

La deficiencia de serina comprende un grupo de errores congénitos del metabolismo que afectan a la síntesis de este aminoácido, causando un defecto del mismo que afecta especialmente al sistema nervioso.

¿QUÉ ES LA SERINA?

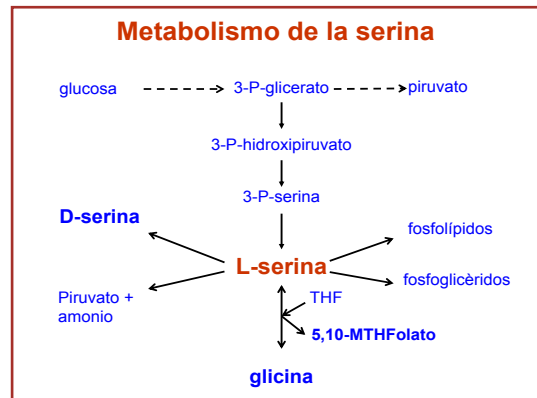
La serina es un aminoácido que forma parte de las proteínas (cadenas de aminoácidos), pero no es esencial en la dieta humana, ya que podemos sintetizarlo a partir de otros compuestos.



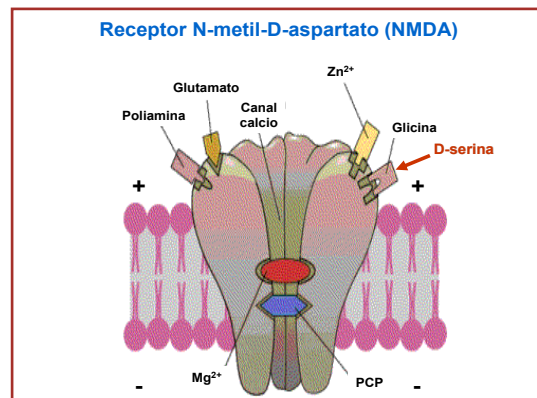
¿CÓMO SE SINTETIZA LA SERINA?

La serina se sintetiza a partir del 3-fosfopiruvato mediante tres reacciones enzimáticas. La serina puede convertirse en el aminoácido glicina, mediante una importante reacción reversible en la que interviene el metabolismo de los folatos. La serina es precursora de otros aminoácidos (cistionina, cistina) y otros compuestos importantes (glutacion, purinas y pirimidinas). Es indispensable en la formación de fosfolípidos y fosfoglicéridos, compuestos de gran importancia metabólica, especialmente para el cerebro.

DEFICIENCIA DE SERINA



La L-serina, forma común de este aminoácido, puede transformarse en D-serina, que, al igual que la glicina, es un neuromodulador del receptor de N-metil-D-aspartato (NMDA), receptor del neurotransmisor glutamato, que está implicado en el desarrollo del sistema nervioso, plasticidad cerebral y neurodegeneración. La D-serina está presente especialmente en el período perinatal en el cerebro.



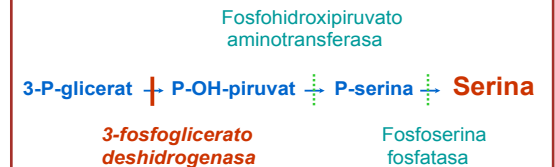
DEFICIENCIA DE SERINA

¿QUÉ SIGNIFICA UN ERROR METABÓLICO?

Cuando existe una alteración (error) en el metabolismo (conjunto de reacciones enzimáticas que permiten la vida), algún proceso metabólico no se produce con la debida eficacia y esto puede causar la deficiencia de algún compuesto que no se ha formado convenientemente y que es esencial para nuestro organismo, como la serina. Estas alteraciones tienen consecuencias patológicas.

¿QUÉ OCURRE EN LA DEFICIENCIA DE SERINA?

Defecto de síntesis de serina



La deficiencia de serina puede producirse por defecto de una de las tres enzimas que intervienen en su síntesis, especialmente de la 3-fosfoglicerato deshidrogenasa (PHGDH), que es el defecto más grave y el que se describe en más pacientes.

¿POR QUÉ SE PRODUCE UNA DEFICIENCIA DE PHGDH?

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 me-