

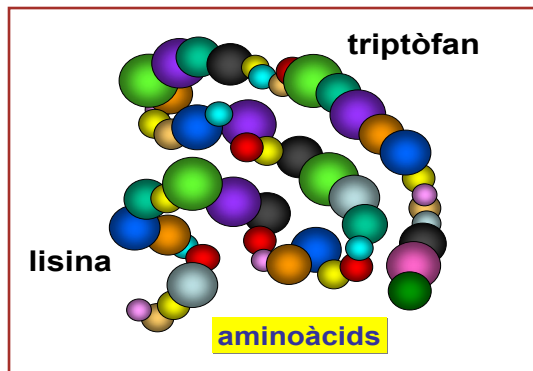
ACIDÚRIA GLUTÀRICA TIPUS-I

QUÈ ÉS UNA ACIDÚRIA GLUTÀRICA TIPUS-I?

Una acidúria glutàrica és un trastorn de la degradació de les proteïnes, que causa l'acumulació en plasma, orina i teixits d'uns productes tòxics, l'àcid glutàric i els seus derivats.

COM ES DEGRADEN LES PROTEÏNES?

Les proteïnes estan formades per una cadena molt llarga d'aminoàcids que s'alliberen al degradar-se les proteïnes. Els aminoàcids lliures poden utilitzar-se per formar altres proteïnes del nostre organisme o bé per generar energia. Cada aminoàcid es degrada també mitjançant una sèrie de reaccions en cadena, formant vies metabòliques, de manera que cada aminoàcid té la seva pròpia via per formar-se i per degradar-se convertint-se en energia. Totes aquestes reaccions es realitzen, mitjançant l'acció d'unes proteïnes, els enzims, que les faciliten.



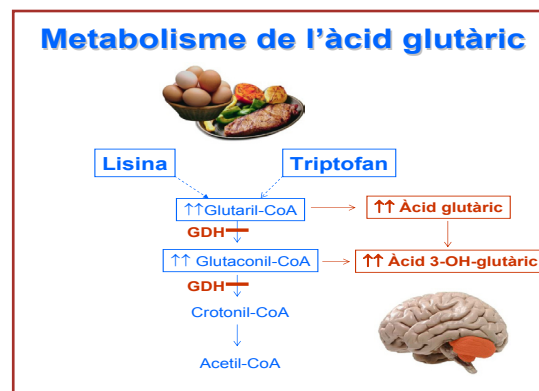
ACIDÚRIA GLUTÀRICA TIPUS-I

QUÈ SIGNIFICA UN ERROR METABÒLIC?

Quan hi ha un error al metabolisme, alguna d'aquestes reaccions no es produeix amb l'eficàcia deguda, els compostos anteriors a la reacció s'acumulen, i els posteriors no se sintetitzen correctament.

QUÈ PASSA A L'ACIDÚRIA GLUTÀRICA TIPUS-I?

Les acidúries orgàniques són defectes del metabolisme d'alguns aminoàcids que causen l'acumulació d'àcids orgànics. En el cas de l'acidúria glutàrica, els aminoàcids precursors de l'àcid glutàric són la lisina i el triptòfan. La deficiència de l'enzim glutaril coenzim A deshidrogenasa (GDH) que degrada aquests aminoàcids, especialment la lisina, causa l'acumulació d'àcids glutàric, 3-hidroxi glutàric i altres compostos derivats d'ells, molt tòxics per al sistema nerviós (neurotòxics), especialment l'àcid 3-hidroxi glutàric.



ACIDÚRIA GLUTÀRICA TIPUS-I

PER QUÈ DIEM QUE AQUEST ERROR ÉS CONGÈNIT?

Diem que aquest error és congènit, perquè naixem amb ell, degut a que és hereditari. Cada una de les reaccions del metabolisme que donaran lloc als compostos que formen el nostre cos està determinada genèticament (codificada). Tots heretem dels nostres pares la informació correcta o alterada que determina que es realitzi cadascuna de les reaccions del metabolisme. Si heretem una informació errònia o parcialment alterada, aquell punt concret funcionarà malament i es pot arribar a produir una malaltia metabòlica hereditària.

QUÈ PASSA QUAN UN NEN/A NEIX AMB UNA ACIDÚRIA GLUTÀRICA TIPUS-I?

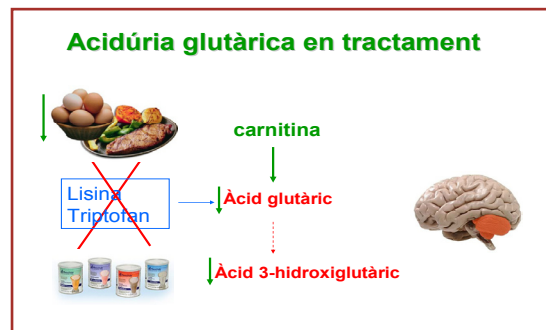
El nadó neix sense problemes, perquè fins al moment del part és la seva mare la que s'encarrega de metabolitzar les proteïnes i ella ho fa bé, encara que sigui portadora d'una informació errònia. Quan el nadó comença a alimentar-se, les proteïnes de la llet es degraden i alliberen tots els aminoàcids. Però alguns d'ells no es degraden bé, degut al defecte enzimàtic i l'àcid glutàric i els seus derivats comencen a acumular-se. Els àcids glutàric i 3-hidroxi glutàric són neurotòxics a llarg termini. Un procés infecció acostuma a desencadenar la malaltia. Els nens pateixen llavors una crisi encefalopàtica, que consisteix en l'aparició sobtada de convulsions, disminució del nivell de consciència, irritabilitat, hipotonia, dificultats per a l'alimentació, i la presència de moviments involuntaris denominats distònics o coreics. El pronòstic d'aquesta crisi encefalopàtica pot ser molt greu i condi-

ACIDÚRIA GLUTÀRICA TIPUS-I

cionar una pèrdua de les adquisicions motrius del pacient. En canvi, hi ha pacients que mai no desenvolupen aquestes crisis encefalopàtiques i romanen asimptomàtics o amb mínimes alteracions neurològiques, com la presència de macrocefàlia o tremolor.

QUÈ CAL FER PER EVITAR LES CONSEQÜÈNCIES D'UNA ACIDÚRIA GLUTÀRICA TIPUS-I?

Cal instaurar un tractament. Aquest es basa simplement en evitar l'acumulació dels productes neuro tòxics. Això s'aconseguirà, en primer lloc, restringint parcialment, durant els 6 primers anys de vida, les proteïnes naturals de la dieta perquè contenen els aminoàcids precursors.



No obstant, els aminoàcids són indispensables per a la formació de proteïnes que constituiran el cos del nen, per la qual cosa s'aporten mitjançant una fórmula especial que no conté els aminoàcids precursors de l'àcid glutàric, lisina i triptòfan. A més a més, s'eliminaran els productes tòxics mitjançant la carnitina, que els converteix en menys tòxics i els elimina per l'orina.

ACIDÚRIA GLUTÀRICA TIPUS-I

QUINES SITUACIONS PODEN DESENCADENAR UNA DESCOMPENSACIÓ METABÒLICA?

Febre, vòmits, diarrees. En aquest cas cal anar a un servei d'urgències, iniciar rehidratació i aport de glucosa, suspendre durant màxim 1-2 dies l'aport de proteïnes naturals, mantenir la fórmula especial i doblar la dosi de carnitina depenent de la tolerància del pacient.



L'acidúria glutàrica tipus-I és una malaltia hereditària que, si és tractada adequadament, es poden evitar nous episodis de descompensació. En els pacients amb clínica neurològica la rehabilitació i els relaxants musculars poden millorar l'evolució de la malaltia.



Passeig Sant Joan de Déu, 2
08950 Èsplugues de Llobregat
Barcelona, Espanya
+34 93 253 21 00
Fax +34 93 203 39 59
www.hsjdbcn.org

© Hospital Sant Joan de Déu. Drets reservats.

ACIDÚRIA GLUTÀRICA TIPUS-I



UNITAT DE SEGUIMENT
DE LA PKU I ALTRES
TRASTORNS METABÒLICS
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU