

Tratamiento nutricional de los EIM de los aminoácidos, de las proteínas y enfermedades del ciclo de la urea. Fenilcetonuria, tirosinemia, homocistinuria, acidurias orgánicas, aciduria glutárica y enfermedades del ciclo de la urea

Eva María Venegas Moreno. CSUR de Errores innatos del metabolismo. Unidad de Endocrinología y Nutrición. Hospital Virgen del Rocío. Sevilla.
Elena Dios Fuentes. CSUR de Errores innatos del metabolismo. Unidad de Endocrinología y Nutrición. Hospital Virgen del Rocío. Sevilla.

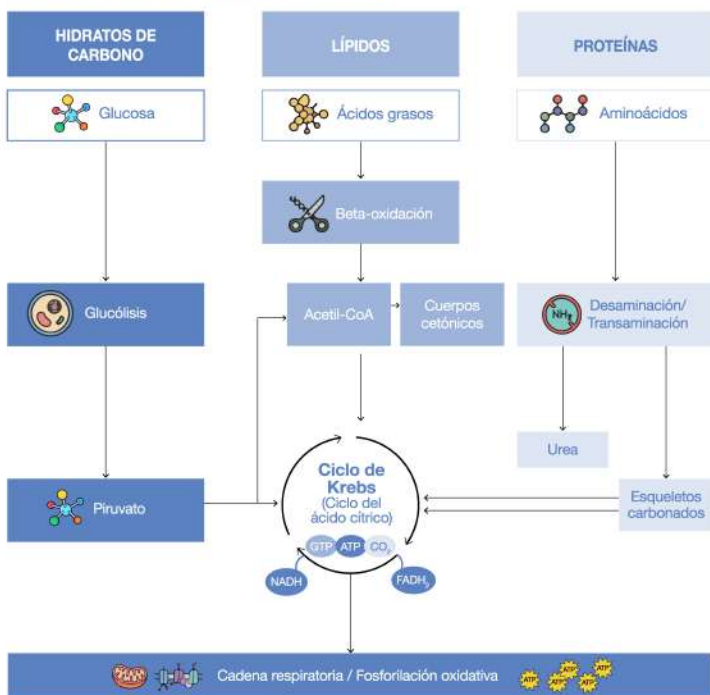
Introducción

Los errores innatos del metabolismo (EIM) intermediario son los relacionados con el metabolismo de los tres tipos de nutrientes: proteínas, hidratos de carbono y grasas. Estudiaremos concretamente los EIM de las proteínas y los aminoácidos: fenilcetonuria, tirosinemia, homocistinuria y las acidemias orgánicas, incluidas la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce y la acidemia glutárica. Por último, los trastornos del ciclo de la urea, que es el ciclo por el cual se elimina el amonio procedente del metabolismo proteico del organismo. La forma de presentación de la mayoría de ellos es la "intoxicación metabólica" como consecuencia de la acumulación de productos tóxicos proximales al bloqueo metabólico.

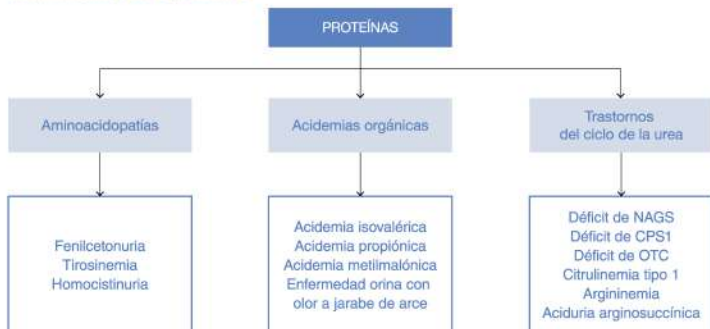
Diagnóstico

La mayoría de estas enfermedades se detectan mediante el cribado neonatal. Posteriormente requieren confirmación y diagnóstico clínico, bioquímico y, en algunos casos, genético. El diagnóstico precoz es muy importante para evitar complicaciones futuras.

Metabolismo de los principios inmediatos



Metabolismo de las proteínas

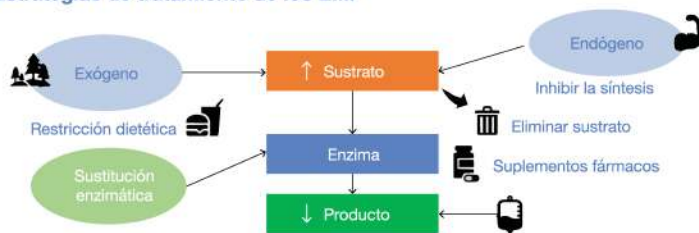


Enfoque terapéutico

Tratamiento de las aminoacidopatías:

Evitar el consumo del aminoácido que resulta tóxico y suplementar con un hidrolizado de aminoácidos sin el metabolito tóxico, enriquecido en los deficientes (según cada enfermedad), así como en oligoelementos y vitaminas para alcanzar los requerimientos calórico-proteicos adaptados a cada etapa de la vida. En algunas enfermedades es necesario suplementar con coenzimas, y en otros casos usar algún quelante u otro compuesto que favorezca la eliminación del aminoácido tóxico o de sus productos.

Estrategias de tratamiento de los EIM



Tratamiento de la fenilcetonuria (PKU)

1. EL PROBLEMA: BLOQUEO METABÓLICO	2. OBJETIVO TERAPÉUTICO: RESTAURAR EL EQUILIBRIO	3. ESTRATEGIAS DE TRATAMIENTO: ENFOQUE MULTIDISCIPLINAR
Fenilalanina mutada → Acumulación	Reducción de fenilalanina (flecha azul hacia abajo) Aumento de tirosina (flecha verde hacia arriba) Niveles fisiológicos de Phe y Tyr.	Restricción de dieta: Dieta baja en Phe. Fórmulas especiales. Eliminación de sustrato: (Ilustración de eliminación de Phe) Sustitución enzimática: Pegvaliasa (Enzima). Uso de enzimas exógenas para metabolizar Phe. Suplementación farmacológica / Sustitución del producto: Sapropterina (B4H4) y Sepiapterina. Tirosina, vitaminas, micronutrientes.

No olvides...

- Los errores innatos del metabolismo de las proteínas se detectan en su mayoría por el programa de cribado neonatal, salvo las enfermedades del ciclo de la urea.
- El tratamiento precoz es imprescindible para evitar toxicidad de sus metabolitos y reducir la morbilidad y complicaciones a largo plazo.
- El tratamiento inicial de las descompensaciones agudas supone suspender el aporte de proteínas en 24-48 h e impedir el catabolismo, evitando el ayuno prolongado con aporte de glucosa.
- El pilar del tratamiento de mantenimiento de estas enfermedades es dietético-nutricional y se fundamenta en una dieta restringida en proteínas naturales que evite los aminoácidos tóxicos y en suplementar con fórmulas especiales para alcanzar los requerimientos de proteínas, de calorías, oligoelementos, ácidos grasos y vitaminas para conseguir un crecimiento y desarrollo normal. Los errores innatos del metabolismo que aumentan el amonio requieren quelantes del amonio para evitar la toxicidad cerebral.
- La determinación de amonio debe realizarse sin compresor, manteniéndola en hielo y en menos de 4 h después de la extracción.