

Universidad Del
Sureste

Luis Angel Vasquez R.

Bioquimica

Alteraciones Del
Metabolismo De Los
Aminoacidos

21 / Septiembre / 2021

Alteraciones del metabolismo de los Aminoácidos

Bioquímica
29/09/21

2

Los errores congénitos de metabolismos de los aminoácidos (CAAs), son un conjunto de patologías que tienen en común la imposibilidad de metabolizar diferentes CAA debido a la alteración en una vía metabólica específica por la disfunción en una enzima, dentro de este grupo se encuentran los defectos del (CU), las alteraciones del metabolismo de los AA incluye patologías como:

- Alteraciones del ciclo de urea
- Tirosinemia
- Hipertenilalalinemia
- Homocistinuria
- Alcaptonuria
- Acidurias orgánicas

Los síntomas pueden aparecer en cualquier edad dependiendo de varios factores, aunque algunos PX pueden estar asintomáticos, y en los neonatos se complica por el hecho de que los síntomas son inespecíficos, el inicio del tratamiento de estas patologías depende de la intensidad, pero la forma y momento en que aparece la clínica puede orientar al diagnóstico, aunque en la sospecha de una alteración de estas en el periodo "neonatal" se debe realizar estudios como:

- Bioquímica Gral.
- Equilibrio Ácido - Base
- Tonograma
- Glucosa
- Cuerpos Cetónicos
- Pruebas de coagulación
- Ácido láctico

Cuando el debut es postnatal suele ser menos agudo, y los estudios suelen ser los mismos aunque también el color del niño puede orientar en el dx. Como olor a jarabe de arce, pies sudados.

- Hiperamonemia: Niveles de amonio $\geq 50 \mu\text{g/mol}$

En los px. con sospecha de alteración en el metabolismo se le deben realizar:

- Medidas generales de respiración y/o hemodinámico según el estado clínico y corrección de hiperamonemia
- Corrección de acidosis con bicarbonato endovenoso
- Suprimir todo aporte proteico no más de 24-48 hrs.
- Favorecer el anabolismo mediante aporte calórico y buena hidratación

- Biotina
- Hidroxicobalamina
- Cofactor: • Piridoxina
- Riboflavina
- Tiamina
- L-arginina

En el tratamiento de las descompensaciones su objetivo es prevenir toda situación de estas descompensaciones.



- Antitérmicos o medios físicos
- Antibióticos
- Valorar leucinosis
- reducir proteínas de alto valor biológico
- Antieméticos
- tratamiento con metopridazol (20 mg/kg/día)
- Vigilar estado de conciencia
- mantener o eliminar ingesta de aminoácidos
- mantener fenibutirato sódico o benzoato sódico
- Administrar calorías suficientes

• Tratamiento Nutricional



• Limitar la ingesta del aa o de los aminoácidos cuya vía este afectada, lo suficiente que permita un crecimiento y desarrollo adecuado del niño.



• Aumentar la ingesta Calórica para aumentar el ahorro proteico y evitar que las proteínas actúen como fuente energética, haciendo que las necesidades energéticas se cubran con alimento.



• Aumentar la proporción de las proteínas de alto valor proteico biológico, proporcionando alimentos de alto contenido calórico por gramo



• Vigilar posibles efectos secundarios por la ingesta proteica limitada, evitando el déficit de Vitamina B₁₂, niacina, ácido fólico, calcio, zinc, hierro y Fosfatos



• Complementar cuando se necesite el aporte proteico con preparados especiales para cada enfermedad, que tenga aminoácidos esenciales y evitando los que tienen su vía metabólica afectada.