



**Nombre del alumno: KASIA OJEDA
PRZEKAZINSKA.**

**Nombre del profesor: MIGUEL
RICALDI.**

**Nombre del trabajo: METABOLISMO
DE AMINOÁCIDOS.**

Materia: BIOQUÍMICA.

Grado: 1°

Grupo: LMH14EMM0421-A

29 de Septiembre de 2021.

Los errores congénitos de metabolismo de los aminoácidos (aa) son un conjunto de patologías que tienen en común la imposibilidad de metabolizar diferentes aa debido a la alteración en una vía metabólica específica por la disfunción en un enzima. El producto final de esa vía metabólica no se genera por lo que se convierte en un aa esencial, que ha de ser consumido para lograr formar las proteínas endógenas.

También se incluyen dentro de este grupo los defectos del ciclo de la urea (CU: conjunto de seis reacciones metabólicas encaminadas a eliminar el excedente de amonio que se forma en la degradación de los aminoácidos y otros compuestos nitrogenados). Mediante el CU se realiza además la biosíntesis y degradación de la arginina.

Las alteraciones del metabolismo de los aa incluyen diversas patologías:

1. Alteraciones del ciclo de la urea
2. Hiperfenilalaninemia
3. Tirosinemia
4. Alcaptonuria
5. Homocistinuria
6. Hiperglicinemia no cetósica
7. Acidurias orgánicas
8. Otras patologías que precisan una restricción proteica: lisinuria con intolerancia a las proteínas, síndrome HH, síndrome HHH.

Los síntomas pueden aparecer a cualquier edad dependiendo de múltiples factores: intensidad del déficit enzimático, ingesta proteica, procesos infecciosos intercurrentes, sensibilidad individual al tóxico, ingesta de determinados fármacos. Algunos pacientes están asintomáticos.

La dificultad principal para lograr el diagnóstico en el neonato es que los síntomas de presentación son inespecíficos y difíciles de diferenciar de otras patologías frecuentes a esta edad como la sepsis. La clínica puede ser: hipotonía, rechazo del alimento, llanto débil, succión débil, vómitos, polipnea, convulsiones, coma, alteraciones hemodinámicas, fallo hepático. Un tratamiento tardío puede ocasionar grandes secuelas y una elevada mortalidad. Los síntomas, en los casos de debut tardío, pueden ser inespecíficos (retraso psicomotor, dificultades de aprendizaje, irritabilidad, restricción voluntaria de la ingesta proteica, trastornos psiquiátricos, osteoporosis), leves (anorexia, vómitos cíclicos, cefaleas) o graves

(coma, epilepsia, deterioro neurológico progresivo, síndrome de Reye-like, encefalopatía crónica, trombosis venosas y arteriales, tubulopatía, hepatopatía).

Ante la sospecha de una alteración del metabolismo de los aminoácidos en el periodo neonatal debemos realizar:

1°. Analítica: bioquímica general, equilibrio ácidobase, ionograma, glucosa, ALT, AST, ácido láctico, amonio, cuerpos cetónicos (en orina), pruebas de coagulación, aminoácidos, ácidos orgánicos (en orina).

2°. Tras asegurarnos de que las muestras han sido correctamente recogidas se inicia el tratamiento.

Ante la sospecha de una alteración del metabolismo de los aminoácidos en el periodo postnatal:

Analítica: bioquímica general, equilibrio ácidobase, ionograma, glucosa, ALT, AST, ácido láctico, amonio, cuerpos cetónicos (en orina), pruebas de coagulación, aminoácidos, ácidos orgánicos (en orina), homocisteína en sangre y orina.

HIPERAMONIEMIA

Se define como hiperamoniemia cuando los niveles de amonio $\geq 50 \mu\text{mol/L}$ ($90 \mu\text{g/dl}$). En el periodo neonatal se admite como normal valores $< 110 \mu\text{mol/L}$ ($190 \mu\text{g/dl}$).

TRATAMIENTO

Debut neonatal agudo

En todo paciente que se sospecha una alteración del metabolismo de los aa se ha de realizar:

1. Medidas generales de soporte respiratorio y/o hemodinámico según el estado clínico.
2. Corrección de la acidosis metabólica con bicarbonato endovenoso.
3. Suprimir el aporte proteico completamente
4. Favorecer el anabolismo mediante aporte calórico suficiente.
5. Mantener una buena hidratación vigilando los signos de edema cerebral.
6. Ante el desconocimiento inicial de la patología realizaremos un ensayo terapéutico.
7. Corrección de la hiperamonemia. El objetivo es lograr un amonio $< 50 \mu\text{mol/L}$.

En el 2º o 3er día, según la evolución clínica y analítica, se adicionarán proteínas de forma escalonada, con fórmulas especiales con o sin proteínas de alto valor biológico.

TRATAMIENTO DE LAS DESCOMPENSACIONES

El tratamiento dependerá de la enfermedad de base y de la gravedad de la descompensación.

El objetivo es intentar prevenir toda situación de riesgo de descompensación (infecciones intercurrentes, fiebre, vacunaciones, ayuno prolongado, cirugía) y tratar enérgicamente al niño:

1. Antitérmicos (incluir medidas físicas si es preciso).
2. Tratamiento antibiótico del proceso de base si lo requiere.
3. Si vómitos, administrar antieméticos.
4. Valorar cetonuria en la leucinosis (puede indicar descompensación).
5. Eliminar o reducir a la mitad las proteínas de alto valor biológico durante 24 horas.
6. Mantener la ingesta de la fórmula especial prescrita.
7. Vigilar el estado de conciencia con frecuencia.
8. Aumentar carnitina al doble (si lo precisa por su enfermedad) hasta la finalización del cuadro.
9. Mantener o eliminar la ingesta de aminoácidos (dependiendo de la enfermedad).
10. Tratamiento con metronidazol (20 mg/kg/día) como descontaminante intestinal en la acidemia propiónica.
11. Administrar calorías suficientes (azúcares y grasas) para evitar el catabolismo.
11. Mantener fenilbutirato sódico (Ammonaps®) y/o benzoato sódico.

Tratamiento en fase de estabilidad clínica

Tiene como objetivo: lograr un buen control metabólico evitando descompensaciones y previniendo las complicaciones, reducir los metabolitos tóxicos, suplementar los aminoácidos, vitaminas y oligoelementos deficitarios y lograr un buen estado nutricional además de un desarrollo pondoestatural y neurocognitivo óptimos.

TRATAMIENTO NUTRICIONAL

1. Limitar la ingesta del aa o de los aminoácidos cuya vía metabólica está afectada
2. Aumentar la ingesta calórica para conseguir un ahorro proteico máximo y evitar que las proteínas se empleen como fuente energética.
3. Aumentar la proporción de las proteínas de alto valor biológico para mejorar el crecimiento.
4. Vigilar los posibles efectos secundarios ligados a una ingesta proteica permanentemente limitada.

5. Complementar, cuando sea necesario, el aporte proteico con preparados especiales para cada enfermedad, que contienen todos los aminoácidos esenciales excepto aquél o aquéllos cuya la vía metabólica está afectada.