



Nombre del trabajo:

Manejo de las alteraciones del metabolismo de aminoácidos

Materia:

Bioquímica

Primer semestre

Nombre del docente:

José Miguel Culebro Ricaldi

Nombre del alumno:

Abril Amairany Ramírez Medina

Tuxtla Gutiérrez, Chiapas

30 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. Los aa anteriores en la vía se acumulan y muchos son tóxicos, fundamentalmente a nivel neurológico, hepático y renal.

Mediante el ciclo de la urea (CU) se realiza además la biosíntesis y degradación de la arginina. El ciclo completo se localiza en el hígado pero algunos de los enzimas.

El paciente con un defecto del CU no puede eliminar correctamente el amonio que, a concentraciones elevadas, es un tóxico que puede comprometer gravemente el estado neurológico del paciente y la vida.

Debut. 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. Los síntomas, en los casos de debut tardío, pueden ser inespecíficos, leves o graves. La crisis de encefalopatía pueden aparecer tras un estrés importante, infecciones, tratamiento con ácido valproico o valpromida, menstruación o por ingestas proteicas elevadas.

Diagnostico. La forma y el momento en el que aparece la clínica nos pueden orientar hacia el diagnóstico. Dependiendo de la orientación diagnóstica se realizarán unos estudios u otros.

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 (pero no más de 24-48 horas).

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 con cofactores y aminoácidos a los que son sensibles algunas patologías.
7. Corrección de la hiperamonemia.

Hay otras patologías, como la leucinosis o la acidemia propiónica, que en una descompensación grave también se pueden beneficiar de una depuración extrarenal.

Tratamiento nutricional.

1. Limitar la ingesta del aa o de los aminoácidos cuya vía metabólica está afectada, hasta unos requerimientos mínimos que permitan lograr un crecimiento y desarrollo del niño adecuados.
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, sobre todo el déficit de determinadas vitaminas.
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.