

## Información para padres

### ACIDURIA GLUTARICA I (AG)

*Recomendaciones. Preguntas y respuestas*

*Esta hoja informativa contiene información general sobre la acidemia glutárica I. Cada niño es diferente por lo que algunos tratamientos pueden recomendarse para unos niños, pero no en otros .*

#### **¿Qué es la ACIDURIA GLUTARICA I ?**

La aciduria (o acidemia) glutárica es un trastorno raro de la degradación de las proteínas, que causa la acumulación en plasma, orina y tejidos de unos productos tóxicos, el ácido glutárico y sus derivados.

#### **¿Qué ocurre en la acidemia glutárica tipo I?**

Las proteínas están formadas por una cadena muy larga de unas unidades más pequeñas llamadas aminoácidos, que se liberan al metabolizarse las proteínas.

En el caso de la AG I, hay dos aminoácidos, la lisina y el triptófano que no pueden degradarse por falta de actividad del enzima encargado (enzima glutaril Coenzima A deshidrogenasa – GDH). Ello conlleva el acúmulo de ácidos glutárico, 3-hidroxiglutarico y otros compuestos derivados, muy tóxicos para el sistema nervioso.

#### **¿Por qué hay un defecto de actividad de la GDH?**

La acidemia glutárica es una enfermedad heredada genéticamente. El defecto del enzima GDH es heredado a partir de los padres, que serán portadores de unos cambios en el sistema genético (mutaciones).

#### **¿Qué ocurre en el caso de un niño/a que nace con una acidemia glutárica tipo I?**

El bebé nace sin problemas, ya que hasta el momento del parto es su madre la que se encarga de metabolizar las proteínas y ella lo hace bien, aunque sea portadora de una información errónea. Cuando el bebé comienza a alimentarse, las proteínas de la leche se degradan y liberan todos los aminoácidos, algunos de los cuales no se degradan bien, debido al defecto enzimático y el ácido glutárico y sus derivados comienzan a acumularse. Los ácidos glutárico y 3-hidroxiglutarico son neurotóxicos a largo plazo.

Un proceso infeccioso acostumbra a desencadenar la complicación mayor de enfermedad o crisis. Los niños sufren entonces una crisis encefalopática, que consiste

en la aparición súbita de convulsiones, disminución del nivel de conciencia, irritabilidad, hipotonía, dificultades en la alimentación y la presencia de movimientos involuntarios llamados distónicos o coreicos. El pronóstico de esta crisis encefalopática puede ser muy grave y condicionar una pérdida de las adquisiciones motrices del paciente. En cambio, hay pacientes que nunca desarrollan estas crisis encefalopáticas y permanecen asintomáticos o con mínimas alteraciones neurológicas, como la presencia de temblor.

### **¿Cómo prevenir en el niño con AG I que tenga una crisis encefalopática?**

Mediante tres medidas

- 1.-Alimentación especial
- 2.-Carnitina
- 3.-Teniendo un régimen de emergencia

#### **1.-Alimentación especial**

El niño tomará una alimentación especial, que será controlada en la Unidad de Nutrición y Metabolopatías del Hospital de Referencia.

En el caso del lactante, tomará una fórmula especial que no contiene lisina y tiene cantidades reducidas de triptófano. Podrá tomar lactancia materna, pero en cantidades limitadas que indicará el especialista de Metabolopatías.

La alimentación complementaria incluirá cereales, frutas y verduras. No se incluirán proteínas de alto valor biológico, presentes en carnes, pescados, huevos y leche.

Esta restricción alimentaria será más importante en los primeros 6 años de vida.

El paciente seguirá controles periódicos en la Unidad de Nutrición y Metabolopatías, donde se le irá introduciendo la alimentación diversificada de forma progresiva.

#### **2.-Carnitina**

Se administra para eliminar los productos tóxicos acumulados en el organismo.

#### **3.-Protocolo de emergencia**

Es muy importante disponer del protocolo de emergencia adjunto.

## PROTOCOLO DE EMERGENCIA--Atención en casa

Si el niño no vomita, tolera la fórmula y no hay alteración del nivel de conciencia ni ningún otro signo de alarma neurológica, se debe empezar en casa el régimen de emergencia.

- a) Se administrará polímeros de glucosa, preparada como se indica a continuación, a pequeños sorbos.

Edad (años)	Concentración del polímero de glucosa (Fantomalt® /Vitajoule®) (g/100ml) diluido en agua
0-1 (*)	10
1-2 (**)	15
2-6 (**)	20
6-10 (**)	20
>10	25

\*Cantidades sugeridas durante el primer año

Edad 0-3 meses...45-80 ml cada 2 horas

Edad 4-12 meses...90-100 ml cada 2 horas

\*\*Cantidades sugeridas entre 1 y 10 años: 100-120 ml cada 2 horas

- b) Carnitina

Se le dará el doble de la dosis de carnitina habitual.

- c) Alimentación

- Durante 24-48 horas se suspenderá el aporte de proteínas naturales. Se reintroducirán progresivamente.
- Seguirá tomando la fórmula especial en las cantidades que tomaba.

- d) Antipiréticos

Puede tomar ibuprofeno.

**Si el niño no tolera los líquidos o está decaído, irán al servicio de Urgencias hospitalario y entregarán el protocolo de emergencia adjunto**

## Bibliografía

- Kölker S1, Christensen E, Leonard JV, Greenberg CR et al. Diagnosis and management of glutaric acidemia type I--revised recommendations. J Inherit Metab Dis. 2011 ;34:677-94
- NHS.Expanded Newborn Screening. Glutaric acidemia. <http://www.expandedscreening.org/site/home/metabolic-ga1-introduction.asp> (acceso 8-6-16)
- Protocolos de emergencia del British Inherited Metabolic Diseases Group (BMIDG). Disponible en [http://www.bimdg.org.uk/store/guidelines/ER-GA1-v3\\_842109\\_18032015.pdf](http://www.bimdg.org.uk/store/guidelines/ER-GA1-v3_842109_18032015.pdf) (acceso 8-6-16)
- Saudubray J-M, van den Berghe G, Walter JH. (editors) Inborn Metabolic Diseases. Diagnosis and treatment. 5th Edition. Springer 2012
- Walter JH. Tolerance to fast: rational and practical evaluation in children with hypoketonaemia. J Inherit Metab Dis. 2009 ;32:214-7.