EIMD

European registry and network for
Intoxication type Metabolic Diseases

Acidemias orgánicas

Una guía para pacientes, padres y familias

Jane Gick

www.e-imd.org

Contenido

Introducción 3
La función metabólica 4
Cómo utiliza el cuerpo las proteínas 4
Ácidemias orgánicas 5
¿Cuáles son los síntomas de las acidemias orgánicas? 6
Tratamiento 7
Objetivos del tratamiento 7
Tratamiento de urgencia durante la fase aguda de la enfermedad 7
Tratamiento a largo plazo 9
Dieta 9
Medicación 10
¿Por qué mi hijo/a tiene este trastorno? 11
¿Cómo ha sucedido? 12
¿Qué nos depara el futuro para mi hijo/a? 14
Embarazo 15
Viajes 16
Glosario 17

Introducción

A su hijo/a le han diagnosticado un trastorno del ciclo de la urea.

Inicialmente la información sobre este tipo de trastornos puede ser difícil de entender, sobre todo porque está Vd. muy preocupado y de pronto le han proporcionado un montón de información médica.

Al describirle estos trastornos en forma de folleto tendrá Vd la oportunidad de informarse a su propio ritmo y de anotar luego las preguntas importantes que le surjan y que quiera plantear a su médico especialista, enfermera o dietista.

La función metabólica

Para ser una persona sana y en forma, tenemos que alimentar nuestro cuerpo con regularidad con los alimentos que proporcionan energía y reparan los tejidos.

Los alimentos que comemos se convierten (o metabolizan) en pequeños fragmentos que se utilizan para el crecimiento y la reparación de los tejidos, y también se almacenan para estar disponibles en periodos de ayuno, o bien se eliminan como residuos. Aunque esta explicación describe el proceso básico, este es, por supuesto, mucho más complejo.

Cómo utiliza el cuerpo las proteínas

Los alimentos que contienen proteínas son los huevos, la leche, el pescado, la carne, el queso, el pan, las legumbres, etc. Durante la digestión, las proteínas se convierten en moléculas más pequeñas o “ladrillos”, que la sangre transporta y se usan para el crecimiento y la reparación de los tejidos.

Lo que comenzó como un nutritivo filete o un vaso de leche se troceará en 20 tipos de ladrillos conocidos como “aminoácidos”. Estos aminoácidos viajan por el torrente sanguíneo y se suministran a las células donde se necesitan. En general, tomamos muchas más proteínas de las que el cuerpo necesita. Por tanto, una vez usadas las necesarias, el exceso se convierte, por acción de los enzimas, en productos más pequeños, como el amonio y los ácidos orgánicos. El cuerpo no puede tolerar grandes cantidades de amonio ni de ácidos orgánicos; por lo que en el hígado los convierte en productos inofensivos que se pueden eliminar.

Ácidos orgánicos

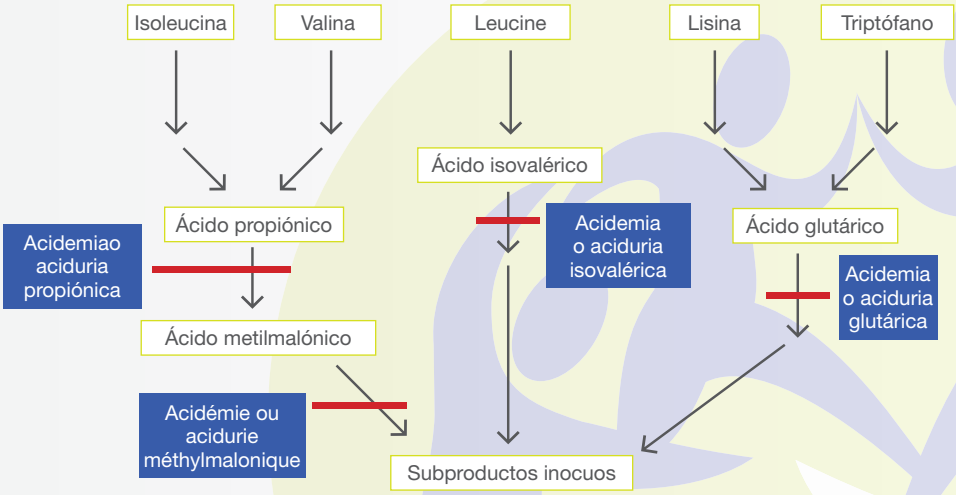
Para comprender la enfermedad de su hijo es útil examinar con mayor detalle en qué se convierten ciertos aminoácidos (como isoleucina, valina, leucina, lisina y triptófano). Cada aminoácido tiene su propio camino en el organismo, para el que utiliza una serie de enzimas. Cada enzima es esencial para convertir una sustancia en otra.

Si una enzima es defectuosa, el camino se bloquea, y se produce una acumulación de productos nocivos, de modo similar a como se acumula el tráfico cuando hay una retención en la autopista.

Si te han dicho que su hijo tiene una acidemia orgánica, esto significa que una de las enzimas no está funcionando apropiadamente. Los ácidos orgánicos que se acumulan ante un bloqueo del camino son los que dan nombre a cada trastorno:

- de ácido propiónico: acidemia o aciduria propiónica
- de ácido metilmalónico: acidemia o aciduria metilmalónica
- de ácido isovalérico: acidemia o aciduria isovalérica
- de ácido glutárico: acidemia o aciduria glutárica

El diagrama muestra la posición de la enzima defectuosa en estas enfermedades



¿Cuáles son los síntomas?

Los síntomas varían de individuo a individuo, y se pueden presentar a distintas edades.

Durante el embarazo el bebé utiliza la placenta de la madre para liberarse de los productos perjudiciales, pero al nacer ya no puede utilizarla, por ello al recibir una alimentación normal, que contiene proteínas, los ácidos nocivos comienzan a acumularse. Los bebés en esta situación presentan generalmente somnolencia, respiración acelerada y vómitos, y pueden enfermar gravemente. Puede ser necesario estar ingresado una temporada en el hospital. Una vez que el bebé esté estable, se le dará información, apoyo y orientación sobre cómo manejar la situación de su hijo.

En algunos casos, el bebé despide cierto olor debido a los ácidos nocivos. Los niños que tienen acidemia isovalérica pueden oler a queso o a pies. Una vez que comienza el tratamiento, este olor desaparece.

No obstante, a veces los padres perciben olores extraños cuando el niño tiene un resfriado o una enfermedad leve similar; esto puede ser un primer indicador de que se debe iniciar el tratamiento con una dieta de emergencia. (La dieta de emergencia se describe más abajo).

En algunos casos ,los niños no tienen ningún síntoma al nacer, puede que éstos empiecen más tarde. Es posible que tengan una variante más benigna del trastorno; no obstante, un cuidado estricto es igual de importante.

Tratamiento

Objetivos del tratamiento

El objetivo principal del tratamiento es mantener los ácidos nocivos y la concentración de amonio a niveles seguros. Hay varias cosas que pueden causar que el amonio en la sangre aumente, estas son las infecciones o el aumento repentino en la cantidad de proteína consumida. En el curso de una enfermedad cualquiera o de una infección, la respuesta del organismo consiste en usar las reservas corporales de energía. Como resultado de esto, las proteínas se metabolizan nuevamente y liberan los aminoácidos al torrente sanguíneo, lo que a su vez aumenta el nivel de ácidos tóxicos y de amonio.

Tratamiento de urgencia durante la fase aguda de la enfermedad

Si su hijo no se siente bien, debe ser tratado con una dieta de urgencia. Ésta es necesaria para todos los pacientes con acidemias orgánicas, incluyendo aquellos que pueden verse afectados levemente. Dicho tratamiento varía de un individuo a otro.

Una dieta de urgencia se administra como una bebida de alta energía, que contenga glucosa, como por ejemplo, Maxijul. Tu hijo debe tomarla si está enfermo y es incapaz de tolerar una dieta normal. Se trata de una solución inocua, por lo tanto, si has comenzado a dar una dieta de urgencia a tu hijo y la recuperación es inmediata, no le causará ningún efecto secundario. Al consumir estas calorías adicionales el cuerpo evita usar sus propios tejidos para liberar energía y proteínas, como decíamos más arriba, de esta forma se evita la acumulación de ácidos orgánicos perjudiciales. Demorarse en comenzar puede ser peligroso. Si no te sientes seguro sobre esto, debes ponerte en contacto con tu equipo metabólico local.

La dieta de urgencia se prescribe para adaptarse individualmente a cada niño, esta dieta se revisa periódicamente y la concentración de la solución aumenta con la edad y el peso del niño. Es importante seguir rigurosamente las instrucciones durante la enfermedad y que el niño sea capaz de tolerar la solución de glucosa de la concentración apropiada, que se le da a intervalos regulares durante todo el día y la noche.

Su dietista te aconsejará sobre la dieta de urgencia y te dará algunas instrucciones por escrito.

Si, a pesar de la dieta de urgencia, el niño continúa vomitando y es evidente que no se está recuperando, debes:

- Comunicarte con tu médico de cabecera y hacer los trámites necesarios para que lo ingrese en el hospital,
- ir a urgencias
- telefonear a tu unidad de pediatría (si ésta permite ingresar pacientes directamente).

Al ingreso, la dieta de urgencia que le ha sido administrada por vía oral, comienzan a suministrársela en forma de goteo de glucosa directamente en vena. Esto le dará al estómago un descanso, descenderán de vómitos y permitirá que la solución de glucosa siga entrando por la vena. Después, se puede reintroducir la solución de glucosa por vía oral seguida de la dieta y líquidos, según como vaya la recuperación. Con el apoyo de la glucosa por goteo, no hay necesidad de apresurarse a darle mucho para beber. Una vez que el paciente empieza a mejorar, se le pueden ir introduciendo de nuevo la dieta habitual y los líquidos, poco a poco.

Durante el tiempo en el hospital, será necesario hacer análisis de sangre, para asegurarse de que la química de la sangre se ha normalizando y decidir si se necesita algún tratamiento extra.

Si durante el ingreso hospitalario, tu hijo no responde bien al goteo de glucosa, se necesita profundizar en el tratamiento. Si la concentración de ácidos orgánicos sube a niveles muy altos, se produce somnolencia, irritabilidad y confusión lo que indica que se está afectando el cerebro. Para evitar que esto ocurra puede que sea necesario incorporar medicamentos por vena. Tu hijo puede ya estar tomando estos fármacos por vía oral o por una sonda. Si después de que se le han suministrado todos estos fármacos, tu hijo continúa muy enfermo, podría ser necesario transferirlo a cuidados intensivos donde puede ser sometido a un tratamiento más intenso.

Tratamiento a largo plazo

Dieta

A los pacientes diagnosticados de una acidemia orgánica se le suelen restringír las proteínas de la dieta, o se les aconseja tener cuidado con la cantidad de proteínas que consumen.

La restricción de proteínas es importante, ya que reduce la acumulación de ácidos orgánicos perjudiciales. El objetivo es dar al cuerpo las proteínas suficientes para permitir el crecimiento y la reparación de los tejidos, pero al mismo tiempo reducir las cantidades a un nivel que el niño pueda tolerar. Hay una tendencia a que la cantidad de proteína tolerada disminuya con el tiempo, porque a medida que el niño se va volviendo mayor, disminuye su ritmo de crecimiento.

Su dietista te enseñará la forma de medir la proteína. Al hacerlo, podrás controlar y medir la cantidad de proteínas que están permitidas en la dieta. Los alimentos a medir son solamente los que contienen proteínas, todos los demás se pueden comer libremente y no es necesario pesarlos.

En muchos casos, la aversión a la comida se vuelve tan seria que es difícil proporcionar suficientes calorías por vía oral. En este caso, es indispensable usar una sonda para la alimentación.

Este tipo de alimentación se da haciendo pasar un tubo muy fino por la nariz hasta el estómago. Se le llama sonda nasogástrica. No se recomienda usar estas sondas a largo plazo, pero si fuese necesario alimentar por tubo a largo plazo, habrá que colocar una sonda por gastrostomía. Esta se inserta directamente en el estómago, en una operación bajo anestesia con cirugía menor. La sonda es mantenida en su lugar mediante un disco de plástico que se inserta justo por debajo de la piel. Cuando el niño no está conectado a la alimentación, la sonda se sujeta y la ropa cubre el sitio del tubo.

Medicación

Algunos niños necesitarán medicamentos, y otros, no. A continuación damos una lista de los medicamentos que pueden utilizarse, así como la función de cada fármaco:

Carnitina: Esta ayuda a recoger el ácido orgánico tóxico de la sangre, para facilitar su expulsión por la orina.

Glicina: Funciona de la misma forma que la carnitina. En algunos casos, se puede dar como tratamiento único cuando el paciente está bien.

Metronidazol: este es un antibiótico pero se da en una dosis muy baja, en lugar de la dosis habitual para combatir las infecciones. Las bacterias normales que viven en el intestino producen ácidos orgánicos. El metronidazol se usa para reducir la cantidad de bacterias intestinales, y en consecuencia disminuir la cantidad de ácidos orgánicos producidos y absorbidos por el intestino.

Además de estos, hay una amplia variedad de medicamentos que se pueden utilizar en pacientes con acidemias orgánicas. Los que hemos indicado son los que se usan más comúnmente.

Es muy importante que el paciente tome toda la medicación según lo prescrito por el médico.

¿Por qué mi hijo/a tiene este trastorno?

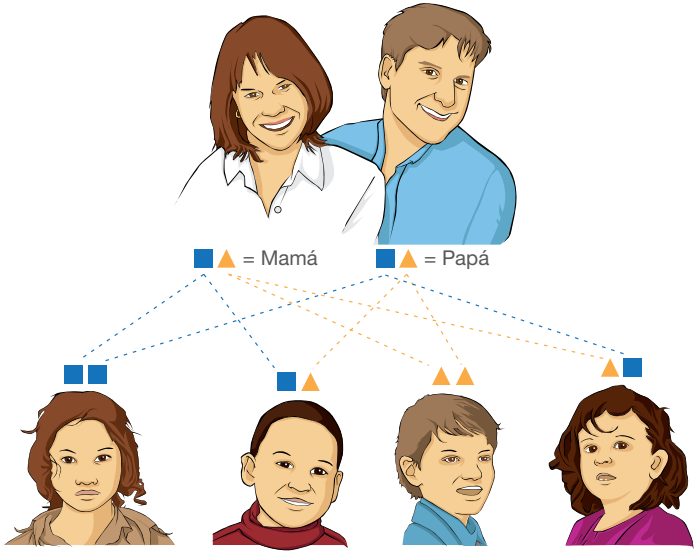
Las acidemias orgánicas son enfermedades genéticas hereditarias. Esto significa que no se producen por que pueda haber ocurrido algo durante el embarazo. Estos trastornos genéticos son hereditarios y ahora te indicaremos el modo en que tu hijo puede haber desarrollado la enfermedad.

Cuando el gen alterado se hereda de la mamá y del papá se le llama herencia autosómica recesiva.

En el cuerpo humano, cada persona lleva unos siete defectos en su información genética. Si Vd y su pareja son portadores del mismo defecto genético, cada vez que la mujer queda embarazada, hay una probabilidad entre cuatro de que el bebé nazca con una acidemia orgánica.

¿Cómo ha sucedido?

El diagrama muestra cómo sucede.



- Hijo sano – No es portador
- Hijo sano – Portador del defecto genético
- Niño que tiene la enfermedad
- Hijo sano – Portador del defecto genético

Cuando se concibe un niño, no hay manera de predecir qué espermatozoide y qué óvulo se unirán para formar el bebé. En la concepción, un óvulo de la mamá y un espermatozoide del papá se juntan para desarrollar el embrión.

En el núcleo de cada óvulo y de cada espermatozoide se almacena la información del llamado ADN, que está contenido en filamentos llamados cromosomas. Esta es la información que permite predecir el color de los ojos y del pelo del niño, y también lleva los datos relacionados con una enfermedad genética.

¿Qué nos depara el futuro para mi hijo/a?

Como indicamos anteriormente, la gravedad de las acidemias orgánicas es muy variable. En algunos casos, la condición es tan leve que el especialista solo necesita ver al niño una vez al año. Con este grupo de pacientes un chequeo anual le permite al médico conocer los cambios que pueden ocurrir a medida que avanza el tiempo. Al crecer, puede ser necesario reducir la ingesta de proteínas y comenzar la medicación.

Para los niños que están afectados más gravemente, es importante que sean vistos y evaluados periódicamente por un equipo metabólico. Es probable que los niños afectados más gravemente necesiten el apoyo de los servicios de la comunidad local para tener acceso a equipos de especialistas, además del médico especialista en metabolismo. Esto incluye a asistentes sociales especializados en necesidades especiales, logopedas, fisioterapeutas, pediatras, enfermeras pediátricas, etc.

Los niños que están gravemente afectados pueden tener dificultades de aprendizaje y por lo tanto puede ser necesario evaluarlos para asegurar que la educación que reciben es adecuada a su capacidad de aprendizaje.

Embarazo

Debido a que las acidemias orgánicas son reconocidas como enfermedades graves, se están perfeccionando constantemente los tratamientos, y la investigación permanente hace que vayan mejorando los resultados a largo plazo. Por supuesto, esto siempre dependerá del tipo y gravedad de la acidemia orgánica que tenga la persona.

Tener un bebé sano y en forma impone una gran cantidad de estrés y fatiga en el cuerpo. Para una paciente con una acidemia orgánica, el efecto de un embarazo puede aumentar el nivel de estrés y puede causar problemas tanto para la madre como para el niño si no se cuida adecuadamente.

Se recomienda que todas las mujeres que mantienen relaciones sexuales estén adecuadamente protegidas con anticonceptivos adecuados. Siempre que sea posible todos los embarazos deben ser planificados y se debe buscar la atención previa del médico consultor especialista.

Durante el embarazo, deberá atenderle el especialista y el equipo local de obstetricia. Esto asegura que durante todo el embarazo la madre y el bebé obtengan el apoyo máximo disponible. Es probable que se le haga un seguimiento más de cerca y que se cambien algunos de los tratamientos, tal vez la dieta o la medicación.

Viajes

Viajar es parte importante de la vida cotidiana y no debería poner barreras a las personas con una acidemia orgánica. Es aconsejable tomar precauciones si se planea un viaje largo o al desplazarse al extranjero.

Sería conveniente comprobar que el destino tiene instalaciones médicas locales adecuadas por si enfermas estando fuera.

Mientras esté fuera es absolutamente necesario continuar con la dieta y la medicación, y asegurarse de que tiene una cantidad adecuada para todo el viaje.

Debe llevar algo de información sobre la naturaleza de tu enfermedad, que le puede suministrar el equipo clínico, se trata de tarjetas de urgencia especiales que contienen información específica sobre su enfermedad y tratamiento. Para períodos más largos en el extranjero, su equipo médico puede sugerirle un médico local que continúe su supervisión en destino.

Glosario

Agudo: de inicio súbito, grave

Aminoácido: los “ladrillos” o bloques con que están construidas las proteínas

Amonio: producto tóxico secundario a la metabolización de las proteínas en el cuerpo

Crónico: a largo plazo

Descompensación: un término metabólico que describe el comienzo de la enfermedad que se produce cuando el cuerpo vuelve a metabolizar (descomponer) las proteínas almacenadas en las células y tejidos. Por lo general, es causado por infecciones leves, vómitos, ayunos prolongados o el consumo de más proteínas de las que se toleran.

Eliminación: La forma en que el cuerpo se desprende de los materiales de desecho en la orina o las heces

Enzima: una proteína especial del cuerpo que hace que las reacciones químicas se produzcan más rápidamente

Gastrostomía: Un tubo de alimentación que se coloca directamente través de la pared del estómago

Intravenoso: en la vena

Ácidos orgánicos: Ácidos que el cuerpo produce naturalmente; se forman como subproductos de la degradación de los aminoácidos.

Sonda nasogástrica: un tubo de alimentación que pasa por la nariz y baja al estómago

Oralmente: por boca

Pediatra: médico especializado en niños

Urea: el amonio se convierte en urea que mucho menos tóxica y se puede eliminar por la orina

Para más información y contactos de organizaciones de pacientes www.e-imd.org.

Si tiene alguna pregunta relacionada con su tratamiento, o cualquier otro aspecto relacionado con las acidemias orgánicas, por favor póngase en contacto con su asesor, especialista en enfermería clínica, nutricionista o un médico.

E-IMD agradece especialmente a la red Eurowilson por su amabilidad al compartir las ilustraciones que aparecen en este folleto www.eurowilson.org.