¿Qué es la aciduria glutárica tipo 1?

La aciduria glutárica tipo I es una enfermedada rara, congénita (hereditaria y crónica) del metabolismo. Se debe a un defecto en la enzima que degrada la lisina, aminoácido esencial que forma parte de las proteínas. Como resultado, se acumulan productos tóxicos en el cuerpo (ácidos), especialmente en el cerebro; donde puede provocar daños graves y permanentes, en especial durante los primeros 6 años de vida, que ocurren en forma de “crisis encefalopáticas”. Si, gracias al diagnóstico y tratamiento precoces, se evita el daño cerebral en este periodo, los niños tienen grandes posibilidades de desarrollarse con normalidad. Si se produce una lesión, los cambios serán irreversibles.

¿Por qué se producen daños en el cerebro?

Los ácidos que se acumulan en el cerebro son especialmente dañinos ya que no se pueden eliminar. La cantidad de ácido aumenta si se ingieren alimentos ricos en proteínas o si el aporte energético (calorías) es insuficiente, y disminuye cuando se reduce la ingesta de proteínas y se garantiza un aporte energético adecuado.

Asimismo, si el cuerpo no obtiene suficiente energía y nutrientes de los alimentos que ingiere, entra en situación de “catabolismo”, es decir, consume sus propias reservas y libera proteína del músculo, y con ello, aumenta la cantidad de ácidos. Esto es especialmente importante en el contexto de enfermedades infecciosas, incluso las benignas típicas de la infancia, sobre todo cuando hay **fiebre/febrícula, vómitos y diarrea.**

¿Cómo se detecta una crisis encefalopática?

No es posible identificar el momento exacto en que comienza una crisis encefalopática. Son alteraciones muy sutiles que, normalmente, llevan a cambios repentinos y, por último, irreversibles. También pueden producirse daños graves sin que se llegue a dar una crisis aguda. Fiebre, vómitos y diarreas son siempre síntomas de alarma, pero igualmente debe vigilarse la evolución en caso de estados generales no habituales, como un **decaimiento o irritabilidad importantes, disminución del tono muscular y rechazo de la ingesta.**

¿Cuál es su tratamiento?

Emma sigue un tratamiento diario, que combina una dieta baja en proteínas y suplementación con carnitina, así como un tratamiento de emergencia intensificado, de uso temporal, para el caso de infecciones febriles o gastrointestinales. Con estas medidas es posible prevenir los daños en aprox. el 90 % de todos los niños diagnosticados mediante cribado neonatal. El tratamiento de emergencia no siempre se puede llevar a cabo en casa, y puede suponer un ingreso hospitalario para administración de suero por vía intravenosa.

Dieta baja en lisina

Emma sigue una dieta restringida en proteínas, en la cual hay determinados alimentos prohibidos o de los que solo se permiten muy pocas cantidades (carne, pescado, huevos, lácteos); otros que deben consumirse en cantidades limitadas, pesados y registrados (cereales, legumbres, frutos secos, la mayoría de verduras y algunas frutas), y otros que puede consumir de forma libre (algunas frutas y verduras, azúcares y grasas, así como productos especiales sin proteína).

Si te gusta la información médica, te recomiendo:
Aciduria glutárica tipo 1 - Guía para padres y pacientes.
Hospital Universitario de Heidelberg
Disponible online: https://bit.ly/33RthEq

¿Qué necesitamos del colegio?

Emma es muy consciente de su enfermedad pero **necesitará ayuda para el desayuno**. Su comida irá siempre pesada y **deberá traer a casa lo que no se coma,** para ajustar su ingesta de calorías y proteínas. **No puede comer la comida de nadie más**. Para días especiales o de fiesta, os rogamos que nos **aviséis con antelación** para enviarle algo equivalente. Queremos que siempre se sienta incluida y que disfrute por igual con todos sus compañeros. **Llamadnos de inmediato si presenta**:

Fiebre (incluso febrícula)

Vómitos **Diarreas**

Signos neurológicos no habituales
(decaimiento o irritabilidad importante, movimientos anormales, disminución del tono muscular o del estado de conciencia)

Os agradecemos también que **informéis a todo el personal** que pueda estar en contacto con ella, para que no haya lugar a errores. Es de prever que faltará a clase más de lo habitual, debido a citas médicas y tratamientos de emergencia en casa, o cuando haya un brote de algún virus como suele ser habitual.
Rogamos vuestra colaboración para que no se quede atrás en su aprendizaje.

La enfermedad de Emma está muy bien controlada y su situación es estable. No ha tenido crisis ni descompensaciones, y no tiene signos externos de haber sufrido ningún tipo de daño ni secuelas. Creemos que gran parte de esa buena evolución se debe a la importancia que le damos a los cuidados preventivos y lo estrictos que somos en la adherencia al tratamiento.

Respetando el tratamiento dietético y actuando correctamente ante infecciones se puede evitar el daño cerebral en el 90% de los casos

Si tenéis cualquier pregunta o queréis saber más sobre la enfermedad, podéis escribirme directamente

María Luz Iglesias

O visitar la página web de la asociación Familias GA, que reúne a familiares y afectados de aciduria glutárica.
www.familiasga.com
616911152

FAMILIASGA
Unidas por el futuro

¡Muchas gracias por vuestra ayuda!

Información para el colegio

Aciduria glutárica tipo 1

Mi nombre es Emma.
Juego, aprendo y me divierto igual que cualquier otra niña... Y, además, tengo una enfermedad rara