



Folleto informativo sobre genética para los padres

Enfermedades de los ácidos orgánicos

Screening, Technology, and Research in Genetics (Detección sistemática, técnicas e investigaciones genéticas) es un proyecto en el que participan varios estados cuyo objetivo es brindar mayor información sobre cuestiones financieras, éticas, legales y sociales respecto a la detección y las pruebas genéticas adicionales en el recién nacido: [http:// www.newbornscreening.info](http://www.newbornscreening.info).

Nombre de la enfermedad: Acidemia glutárica, tipo 1 Sigla: GA-1 (por sus siglas en inglés)

- ¿Qué es la GA-1?
- ¿Qué causa la GA-1?
- Si no se trata la GA-1, ¿qué problemas puede causar?
- ¿Cuál es el tratamiento para la GA-1?
- ¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la GA-1?
- ¿Cómo se hereda la GA-1?
- ¿Se puede hacer alguna prueba genética?
- ¿Qué otras pruebas se pueden hacer?
- ¿Se pueden realizar pruebas durante el embarazo?
- ¿Es posible que otros miembros de la familia tengan GA-1 o sean portadores?
- ¿Se puede hacer la prueba a otros miembros de la familia?
- ¿Cuántas personas tienen GA-1?
- ¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener GA-1?
- ¿Hay otros nombres para la GA-1?
- ¿Dónde puedo obtener más información?

Este folleto contiene información general sobre la acidemia glutárica tipo 1 (GA-1, por sus siglas en inglés). Dado que cada niño es diferente, es posible que parte de esta información no se aplique a su hijo. Algunos tratamientos pueden recomendarse para ciertos niños, pero no para otros. Además de su médico habitual, un doctor especialista en metabolismo debe atender a todos los niños con GA-1.

¿Qué es la GA-1?

GA-1 son las siglas en inglés de "acidemia glutárica, tipo 1". Es un tipo de enfermedad de los ácidos orgánicos. Las personas con GA-1 tienen

problemas para procesar los aminoácidos lisina y triptófano de los alimentos que consumen.

Enfermedades de los ácidos orgánicos:

Las enfermedades de los ácidos orgánicos (AO, por sus siglas en inglés) son un grupo de enfermedades hereditarias poco usuales. Se originan debido a ciertas enzimas que no funcionan correctamente. Se necesitan varias enzimas para procesar las proteínas de los alimentos que comemos para que el cuerpo las utilice. Los problemas con una o más de estas enzimas pueden causar una enfermedad de los ácidos orgánicos.

Las personas que tienen este tipo de enfermedades no pueden descomponer las proteínas correctamente. Esto causa la acumulación de sustancias dañinas en la sangre y en la orina que pueden afectar la salud, el crecimiento y el aprendizaje.

Los síntomas y el tratamiento varían de acuerdo con las diferentes AO. También pueden variar en diferentes personas con la misma enfermedad. Consulte los folletos informativos sobre cada AO en particular.

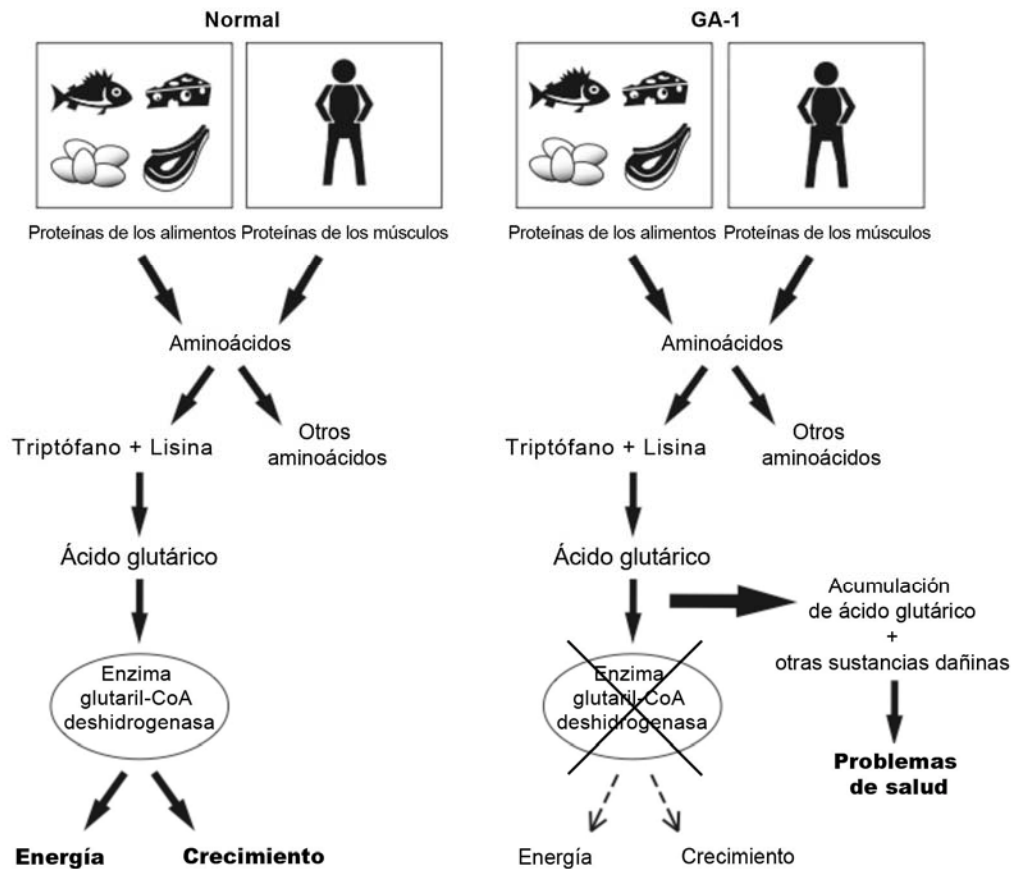
Las enfermedades de los ácidos orgánicos se heredan como un rasgo autosómico recesivo y afectan tanto a hombres como a mujeres.

¿Qué causa la GA-1?

Para poder utilizar las proteínas de los alimentos que comemos, el cuerpo las descompone en partes más pequeñas llamadas aminoácidos. Luego, unas enzimas especiales modifican los aminoácidos para que el cuerpo los use.

La GA-1 sucede cuando una enzima llamada "glutaril-CoA deshidrogenasa" falta o no funciona bien. El trabajo de esta enzima es procesar una sustancia llamada glutaril-CoA. El glutaril-CoA se produce cuando se procesan los aminoácidos lisina, hidroxilisina y triptófano. No puede eliminarse y esto hace que el ácido glutárico y otras sustancias dañinas se acumulen en la sangre y causen problemas. La lisina y el triptófano se encuentran en todas las comidas que contienen proteínas.

Acidemia glutárica - tipo 1 (GA-1, por sus siglas en inglés)



Si no se trata la GA-1, ¿qué problemas puede causar?

Los bebés con GA-1 generalmente son sanos al nacer, aunque muchos nacen con la cabeza de tamaño más grande que el promedio. Los otros síntomas generalmente comienzan entre los dos meses y los cuatro años de edad.

La GA-1 causa episodios de enfermedad graves llamados crisis metabólica. Algunos de los síntomas de una crisis metabólica son:

- falta de apetito;
- demasiado sueño o falta de energía;
- irritabilidad;
- ansiedad;
- náuseas;
- vómitos;
- tono muscular bajo (músculos y articulaciones blandas);
- debilidad muscular.

Si el niño no recibe tratamiento, luego aparecen otros síntomas como:

- tics o espasmos musculares;
- contracciones musculares rígidas llamadas espasticidad;
- movimientos violentos involuntarios de los brazos y las piernas, llamados distonía;
- poca coordinación y problemas de equilibrio;
- aumento de los niveles de sustancias ácidas en la sangre, lo que se llama acidosis metabólica;
- convulsiones;
- inflamación del cerebro o sangre en el cerebro;
- coma, que puede terminar en la muerte.

Los episodios de crisis metabólica generalmente son causados por:

- una enfermedad o infección;
- fiebre;
- pasar períodos largos sin comer.

Otros efectos de la GA-1 que pueden suceder incluso sin una crisis metabólica son:

- poco crecimiento;
- aumento del tamaño del hígado;
- poco tono muscular;
- espasticidad progresiva;
- distonía, una enfermedad de movimientos involuntarios;
- episodios repetidos de fiebre;
- sudoración excesiva;
- retrasos para caminar y de otras habilidades motoras;
- retrasos en el aprendizaje y retraso mental;
- problemas de habla;
- daño cerebral.

Algunas personas tienen síntomas muy leves o no tienen síntomas, y solo se descubre que tienen la enfermedad después de haberla diagnosticado a un hermano o hermana.

¿Cuál es el tratamiento para la GA-1?

El médico de su bebé trabajará con un doctor especialista en metabolismo y con un dietista para cuidar a su hijo.

Se necesita un tratamiento inmediato para evitar episodios de crisis metabólica. Usted debe comenzar con el tratamiento en cuanto sepa que su hijo tiene GA-1. Ciertos tratamientos pueden recomendarse para algunos niños pero no para otros. Los tratamientos generalmente se necesitan de por vida.

A continuación se enumeran los tratamientos recomendados habitualmente para bebés y niños con GA-1:

1. Medicamento

La riboflavina es una vitamina que ayuda al cuerpo a procesar las proteínas. También puede ayudar a disminuir la cantidad de ácido glutámico producido por el cuerpo. Su médico puede recomendar que su hijo tome suplementos de riboflavina por boca.

A algunos niños se les puede dar L-carnitina para ayudarlos. Se trata de una sustancia segura y natural que ayuda a las células del cuerpo a generar energía. También le ayuda al cuerpo a eliminar residuos dañinos. El médico decidirá si su hijo necesita suplementos de L-carnitina. Solo use L-carnitina si ha sido recetada por su médico.

No use ningún medicamento sin antes consultar con su doctor especialista en metabolismo.

Los niños con síntomas de crisis metabólica necesitan tratamiento médico de inmediato. Generalmente necesitan tratamiento en el hospital. Durante una crisis metabólica, los niños pueden recibir líquidos, glucosa, insulina, carnitina y otros medicamentos por vía intravenosa para ayudarlos a eliminar las sustancias dañinas de la sangre. Pregúntele al doctor especialista en metabolismo si su hijo debe llevar consigo una nota especial con recomendaciones médicas sobre su tratamiento.

2. Evite que el niño pase demasiado tiempo sin comer

Los bebés y los niños pequeños con GA-1 necesitan comer con frecuencia para evitar una crisis metabólica. Su doctor especialista en metabolismo le indicará con qué frecuencia necesita comer su hijo. Por lo general, se suele sugerir alimentar a los niños cada cuatro a seis horas. Algunos bebés necesitan comer con mayor frecuencia inclusive. Es importante que se alimente a los bebés durante la noche. Si su bebé no se despierta solo, despiértelo usted para que coma. Su doctor especialista en metabolismo y el dietista le darán un plan de alimentación adecuado para su hijo. Su médico también le dará un plan para "días de enfermedad", adaptado a las necesidades de su hijo, para que usted siga durante una enfermedad o cuando su hijo no quiera comer.

Su doctor especialista en metabolismo seguirá aconsejándolo acerca de la frecuencia con la que debe comer su hijo a medida que crezca. Cuando están bien, muchos niños de mayor edad y adultos con GA-1 pueden pasar hasta 12 horas sin comer sin problema. Pero pueden necesitar seguir con los otros tratamientos de por vida.

3. Plan de alimentación que incluye alimentos médicos y fórmula

La mayoría de los niños necesita alimentarse con una dieta constituida por alimentos bajos en lisina y triptófano. Generalmente los alimentos médicos especiales y una fórmula especial son parte de la dieta. Su dietista diseñará un plan de alimentación que contenga la cantidad adecuada de proteínas, nutrientes y energía para su hijo.

Dieta baja en proteínas (lisina y triptófano)

Los alimentos que deben evitarse o limitarse de manera estricta incluyen:

- la leche, el queso y otros productos lácteos;
- la carne roja y la carne de ave;
- el pescado;
- los huevos;
- los frijoles secos y las legumbres;
- los frutos secos y la mantequilla de maní (cacahuete).

Muchos vegetales y frutas contienen solo cantidades pequeñas de lisina y triptófano y pueden comerse en porciones medidas cuidadosamente.

No quite todas las proteínas de la dieta. Su hijo necesita una cierta cantidad de proteínas para tener un crecimiento y un desarrollo normales. Cualquier cambio en la dieta debería realizarse con el asesoramiento de un dietista que esté familiarizado con la GA-1.

Fórmulas y alimentos médicos

También existen alimentos médicos, como harinas, pastas y arroces especiales bajos en proteínas, hechos especialmente para las personas que tienen enfermedades de los ácidos orgánicos.

Puede recomendársele una fórmula médica especial que contiene el nivel apropiado de aminoácidos y nutrientes para su hijo. El doctor especialista en metabolismo y el dietista le dirán si su hijo debe tomar esta fórmula y qué cantidad emplear. Algunos estados ofrecen ayuda con el pago o requieren un seguro privado para pagar la leche de fórmulas y otros alimentos médicos especiales.

El plan de alimentación exacto de su hijo dependerá de muchos factores, como la edad, el peso, el estado de salud general y los resultados de los análisis de sangre. El dietista ajustará la dieta del niño a medida que pase el tiempo.

Todavía no se conocen los beneficios a largo plazo de la dieta especial y los alimentos médicos. Sin embargo, es importante seguir el plan de alimentación mientras el médico lo aconseje.

4. Análisis de sangre periódicos

Su hijo deberá hacerse análisis de sangre en forma periódica para medir el nivel de aminoácidos junto con análisis de orina. La dieta y la medicación de su hijo pueden necesitar ajustes según los resultados de los análisis de sangre y orina.

5. Llame a su médico al principio de cualquier enfermedad

En algunos bebés y niños, incluso la enfermedad más leve puede causar una crisis metabólica. Para prevenir problemas, consulte a su médico de inmediato si su hijo presenta alguno de los siguientes síntomas:

- pérdida de apetito;
- poca energía o demasiado sueño;
- vómitos;
- fiebre;
- enfermedad o infección;
- cambios de comportamiento o de personalidad.

Los niños con GA-1 necesitan comer mayor cantidad de carbohidratos y beber más líquido cuando están enfermos, aunque no tengan hambre. De lo contrario, podrían tener una crisis metabólica.

Generalmente, cuando los niños están enfermos no tienen ganas de comer. Si no pueden comer, o si presentan síntomas de una crisis metabólica, es posible que necesiten recibir tratamiento en el hospital. Pregúntele al doctor especialista en metabolismo si su hijo debe llevar una nota especial con recomendaciones médicas sobre su tratamiento.

¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la GA-1?

Con tratamiento temprano y de por vida, los niños con GA-1 generalmente pueden llevar una vida saludable y tener un crecimiento y un aprendizaje normales. El tratamiento temprano puede ayudar a evitar episodios de crisis metabólica y los efectos que esto produce en la salud.

Incluso con tratamiento, algunos niños continuarán teniendo episodios de crisis metabólica. Esto puede causar daño cerebral y problemas a largo plazo con movimientos involuntarios y espasticidad. Después de los seis años, las crisis metabólicas son menos frecuentes.

¿Por qué falta o no funciona bien la enzima glutaril-CoA deshidrogenasa?

Los genes le indican al cuerpo que produzca diferentes enzimas. Las personas con GA-1 tienen un par de genes que no funciona correctamente. Debido a las

alteraciones de este par de genes, la enzima glutaril-CoA deshidrogenasa no funciona apropiadamente o directamente no se produce.

¿Cómo se hereda la GA-1?

La GA-1 se hereda como un rasgo autosómico recesivo. Afecta a los niños y a las niñas por igual.

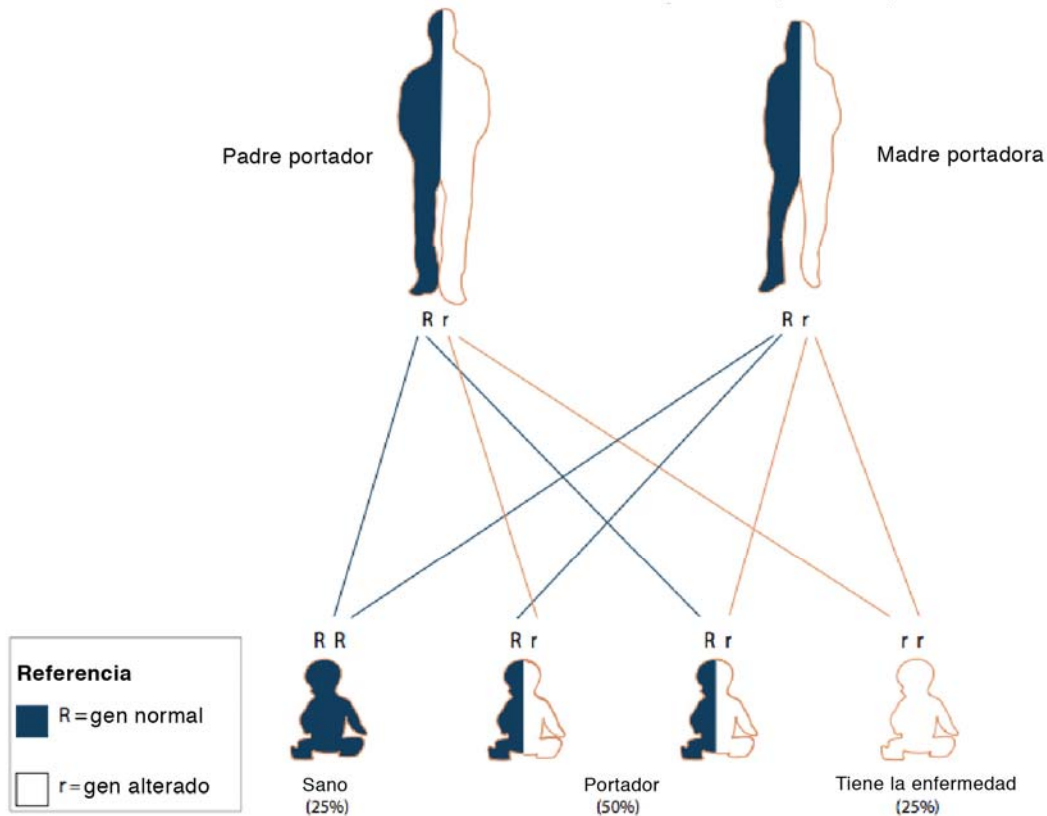
Todos tenemos un par de genes que producen la enzima glutaril-CoA deshidrogenasa. En los niños con GA-1, ninguno de estos genes funciona bien. Estos niños heredaron de cada padre un gen alterado causante de la enfermedad.

Los padres de niños con GA-1 casi nunca tienen la enfermedad. En su lugar, cada padre tiene un gen alterado que provoca la GA-1. Se les llama portadores. Los portadores no tienen GA-1, porque el otro gen del par funciona bien.

Cuando ambos padres son portadores, existe un 25% de probabilidades en cada embarazo de que el niño tenga GA -1. Y un 50% de probabilidades de que el niño sea portador, como sus padres. Y, por último, un 25% de probabilidades de que los dos genes desempeñen correctamente sus funciones.

Herencia autosómica recesiva

Probabilidades de enfermedad de cada niño cuando ambos padres son portadores



Las familias con hijos con GA-1 cuentan con asesoramiento genético disponible. El consejero genético podrá aclarar sus dudas sobre cómo se hereda la enfermedad, qué alternativas tiene en futuros embarazos y qué pruebas están disponibles para el resto de la familia. Pídale a su médico que le recomiende un consejero genético.

¿Se puede hacer alguna prueba genética?

El estudio genético para detectar la GA-1 pueden realizarse a partir de una muestra de sangre. Las pruebas genéticas, también llamadas análisis de ADN, buscan cambios en el par de genes que causan la GA-1.

El análisis de ADN no es necesario para diagnosticar a su hijo. Puede ser útil para las pruebas de detección de portadores o las pruebas prenatales, que se tratan a continuación.

¿Qué otras pruebas se pueden hacer?

Pueden realizarse análisis especiales de sangre u orina o tomarse muestras de piel para confirmar la presencia de GA-1. Consulte a su doctor especialista en metabolismo o a su consejero genético si tiene alguna duda respecto de los análisis para la GA-1.

¿Se pueden realizar pruebas durante el embarazo?

Si se encontraron alteraciones en ambos genes del niño, se pueden realizar análisis de ADN durante embarazos futuros. La muestra necesaria para esta prueba se obtiene por medio de un muestreo del vello coriónico (CVS, por sus siglas en inglés) o una amniocentesis.

Si el análisis de ADN no ayuda, se podrá realizar un análisis de enzimas en las células del feto. La muestra necesaria para esta prueba se obtiene por medio de un muestreo del vello coriónico (CVS, por sus siglas en inglés) o una amniocentesis.

Los padres pueden elegir hacer los estudios de detección durante el embarazo o esperar hasta el nacimiento. Un consejero genético podrá explicarle las alternativas que tiene y aclararle todas sus dudas sobre las pruebas que le puede realizar al bebé antes o después del nacimiento.

¿Es posible que otros miembros de la familia tengan GA-1 o sean portadores?

Posibilidades de tener GA-1

Los hermanos o hermanas de un bebé con GA-1 tienen probabilidades de tener la enfermedad, aunque no hayan tenido síntomas. Es importante determinar si los otros niños de la familia tienen GA-1 porque el tratamiento temprano puede evitar problemas de salud graves. Consulte a su médico o consejero genético sobre qué análisis debe hacerles a sus otros hijos.

Portadores de GA-1

Aunque los hermanos o hermanas no tengan GA-1, pueden ser portadores como sus padres. Salvo en raras excepciones, los exámenes médicos para determinar si alguien es portador solo deben realizarse una vez cumplidos los 18 años de edad.

Los hermanos de cada padre tienen un 50% de probabilidad de ser portadores. Es importante informar a los demás familiares que pueden ser portadores. Existe una pequeña posibilidad de que también puedan tener niños con GA-1.

Todos los estados realizan las pruebas de detección sistemática de GA-1 en recién nacidos. Sin embargo, cuando ambos el padre y la madre son portadores, los resultados de las pruebas de detección sistemática en el recién nacido no son suficientes para descartar la GA-1. En estos casos, deben realizarse pruebas de diagnóstico especiales además de las pruebas de detección sistemáticas en el recién nacido.

¿Se puede hacer la prueba a otros miembros de la familia?

Pruebas de diagnóstico

Se les puede hacer una prueba a los hermanos y hermanas del niño con GA-1 utilizando muestras de sangre, de orina o de piel.

Prueba para detección de portadores

Si se encontraron alteraciones en ambos genes del niño, otros miembros de la familia podrán realizarse análisis de ADN para saber si son portadores.

Si el análisis de ADN no ayuda, existen otros métodos. El doctor especialista en metabolismo o el consejero genético podrán responder a sus preguntas sobre la prueba de detección de portadores.

¿Cuántas personas tienen GA-1?

Aproximadamente 1 de cada 40.000 bebés nace con GA-1 en los Estados Unidos.

¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener GA-1?

La GA-1 afecta a personas de todas partes del mundo. Es más común en personas de origen amish en los Estados Unidos, la población de indios Ojibway en Canadá y las personas de ascendencia sueca.

¿Hay otros nombres para la GA-1?

A veces, también se llama a la GA -1 de las siguientes maneras:

- aciduria glutárica, tipo I;
- deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa;
- aminoaciduria dicarboxílica;
- defecto de transporte de glutarato-aspartato.

¿Dónde puedo obtener más información?

Organic Acidemia Association

<http://www.oaaneews.org>

CLIMB (Children Living with Inherited Metabolic Disorders)

<http://www.climb.org.uk>

Save Babies through Screening Foundation

<http://www.savebabies.org>

Genetic Alliance

<http://www.geneticalliance.org>

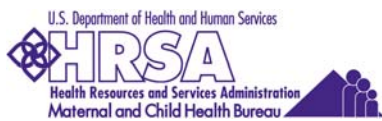
International Organization of Glutaric Acidemia

<http://www.helpioga.org>

<u>Información del folleto</u>	Creado por:	www.newbornscreening.info
	Revisado por:	Especialistas en metabolismo de Hawai, California, Oregon y Washington
	Fecha de revisión:	6 de junio de 2011 31 de septiembre de 2007
	Actualización:	29 de septiembre de 2011

DESCARGO DE RESPONSABILIDAD:

ESTE FOLLETO NO PROPORCIONA CONSEJOS MÉDICOS. El contenido ("Contenido"), que incluye texto, gráficos, imágenes y datos, está destinado a brindar información general solamente. Pídale a su médico u otro profesional de la salud su opinión sobre estos datos. Después de leer esta información, puede analizarla en detalle con su médico u otro profesional de la salud. El Contenido no tiene el propósito de sustituir el diagnóstico, el tratamiento ni los consejos médicos profesionales. NO DEJE DE CONSULTAR AL MÉDICO NI SE DEMORE EN HACERLO POR ALGÚN DATO QUE HAYA LEÍDO AQUÍ.



Este proyecto está subsidiado por el *Maternal and Child Health Bureau* (Oficina de Salud Materno Infantil), *Health Resources and Service Administration*, (Administración de Recursos y Servicios de Salud), *Genetic Services Branch* (Oficina de Servicios Genéticos), N.º de proyecto de Salud Materno Infantil (MCH): 1H46 MC 00189-03 <http://mchb.hrsa.gov>