



Folleto informativo sobre genética
para los padres

Enfermedades relacionadas con los aminoácidos

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 más información sobre cuestiones financieras, éticas, legales y sociales respecto a la detección y las pruebas genéticas adicionales en recién nacidos: <http://www.newbornscreening.info>.

Nombre de la enfermedad: Argininemia / Deficiencia de arginasa
Sigla: Deficiencia ARG 1

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

Este folleto contiene información general sobre la deficiencia de arginasa. Dado a que cada niño es diferente, es posible que parte de esta información no sea aplicable a su hijo/a. Algunos tratamientos pueden recomendarse para algunos niños, pero no para otros. Además de su médico habitual, un doctor especialista en metabolismo debe atender a todos los niños con deficiencia de arginasa.

¿Qué es la deficiencia de arginasa?

Es un tipo de **enfermedad relacionada con los aminoácidos**. Las personas con esta deficiencia tienen problemas para eliminar el amoníaco del cuerpo. El amoníaco es una sustancia dañina. Se forma cuando la proteína y sus

componentes básicos, los aminoácidos, se descomponen para que el cuerpo los use.

Enfermedades de los aminoácidos

Las enfermedades de los aminoácidos (AA, del inglés *Amino acid disorders*) son un grupo de enfermedades hereditarias poco usuales. Se originan debido a ciertas enzimas que no funcionan correctamente.

Las proteínas están formadas por componentes básicos más pequeños llamados aminoácidos. Se necesitan varias enzimas diferentes para procesar esos aminoácidos y que el cuerpo los use. Debido a la ausencia de algunas enzimas o a que no desempeñan su función apropiadamente, las personas con este tipo de enfermedades no pueden procesar ciertos aminoácidos. Estos aminoácidos, junto con otras sustancias tóxicas, luego se acumulan en el cuerpo y causan problemas.

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

Las AA se heredan como un rasgo autosómico recesivo y afectan tanto a hombres como a mujeres.

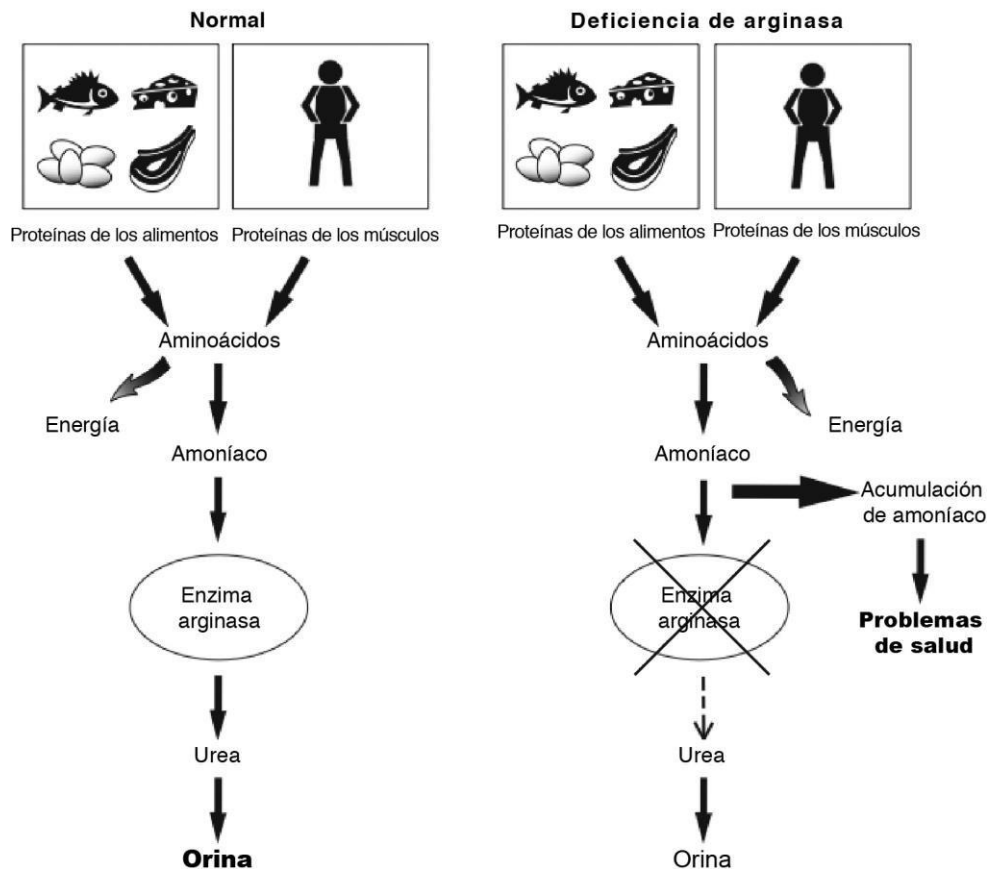
¿Qué causa la deficiencia de arginasa?

Esta enfermedad es una de un pequeño número de enfermedades de los aminoácidos llamadas “alteraciones del ciclo de la urea” (UCD, por sus siglas en inglés).

La deficiencia de arginasa se produce cuando una enzima llamada “arginasa” falta o no funciona correctamente. La función de esta enzima es ayudar a descomponer el aminoácido arginina y eliminar el amoníaco del cuerpo.

Cuando la arginasa no funciona, la arginina, junto con el amoníaco, puede acumularse en la sangre. Esto puede causar graves problemas en el crecimiento, el aprendizaje y la salud.

Deficiencia de arginasa



Si no se trata la deficiencia de arginasa, ¿qué problemas puede causar?

Los efectos de esta enfermedad varían según cada persona. Los síntomas pueden comenzar en la infancia o más tarde, durante la niñez. Muchos niños presentan los primeros síntomas entre las edades de uno a tres años. Los efectos en los bebés pueden incluir:

- poco crecimiento;
- retrasos en el aprendizaje;
- espasticidad;
- poca coordinación y problemas de equilibrio;
- irritabilidad o malestar al comer alimentos con muchas proteínas.

Los episodios de enfermedad causados por los niveles altos de amoníaco en la sangre pueden ocurrir a veces, pero no son comunes. Algunos de los primeros síntomas de un alto nivel de amoníaco son:

- falta de apetito;
- sueño excesivo o falta de energía;
- irritabilidad;
- vómitos.

Si el niño no recibe tratamiento, pueden aparecer otros síntomas como:

- debilidad muscular;
- disminución o aumento del tono muscular;
- problemas respiratorios;
- problemas para mantener el calor del cuerpo;
- convulsiones;
- edema (inflamación) en el cerebro;
- coma y, a veces, la muerte.

A veces, los síntomas de la deficiencia de arginasa comienzan más tarde durante la niñez. Los efectos comunes en bebés de mayor edad y en niños incluyen:

- poco crecimiento;
- espasticidad;
- tamaño pequeño de la cabeza;
- hiperactividad;
- problemas de conducta;
- dificultades de aprendizaje;
- rechazo de la carne y otros alimentos con muchas proteínas;
- vómitos ocasionales y demasiado sueño.

Es poco frecuente que ocurran los episodios por un nivel alto de amoníaco antes descritos. Si ocurren, es más probable que sucedan:

- después de pasar períodos largos sin comer;
- durante enfermedades o infecciones;
- después de comer alimentos con muchas proteínas.

¿Cuál es el tratamiento para la deficiencia de arginasa?

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

Es necesario que el tratamiento sea rápido para evitar la acumulación de arginina y amoníaco. Comience con el tratamiento tan pronto se entere de que su hijo/a tiene esta enfermedad.

A continuación, se enumeran los tratamientos recomendados habitualmente para bebés y niños con deficiencia de arginasa:

1. Una dieta baja en proteínas y/o alimentos médicos especiales y leche de fórmula

La mayoría de los niños necesitan llevar una dieta basada en alimentos con pocas proteínas y comidas médicas especiales. Su nutricionista diseñará un plan de alimentación que contenga la cantidad adecuada de proteínas, nutrientes y energía para mantener a su hijo/a saludable. El plan de alimentación debe seguirse durante toda la vida de su hijo/a.

Dieta baja en proteínas

Uno de los tratamientos principales es una dieta baja en proteínas. Los alimentos altos en proteínas deben evitarse o limitarse, e incluyen los siguientes:

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

Comer estos alimentos puede provocar que la arginina y el amoníaco se acumulen, y esto trae como resultado los síntomas antes descritos. Muchos vegetales y frutas tienen solo cantidades pequeñas de proteínas y pueden comerse en porciones medidas cuidadosamente.

Es importante no eliminar todas las proteínas de la dieta de su hijo. El niño aún necesita una determinada cantidad de proteínas para tener un crecimiento y desarrollo normales. Cualquier cambio en la alimentación debe realizarse con el asesoramiento de un dietista.

Fórmulas y alimentos médicos

También existen alimentos médicos, como harinas, pastas y arroz especiales bajos en proteínas, hechos especialmente para las personas que tienen enfermedades relacionadas con los aminoácidos.

Es posible que su hijo tome una fórmula especial que contiene la cantidad correcta de nutrientes y aminoácidos. Su médico especialista en metabolismo y dietista le indicarán si su hijo debe tomar esta fórmula y en qué cantidad. Algunos estados ofrecen ayuda para pagar esta fórmula especial pero otros exigen que el seguro privado se haga cargo de la fórmula y de otros alimentos médicos especiales.

El plan de alimentación exacto de su hijo/a dependerá de muchos factores como la edad, el peso y su estado de salud general. El especialista en nutrición ajustará la dieta del niño a medida que pase el tiempo.

2. Medicinas

Existen ciertas medicinas que pueden ayudar al cuerpo a eliminar el exceso de arginina y de amoníaco. El médico especialista en metabolismo decidirá qué medicinas debe tomar su hijo/a.

3. Análisis de sangre

Su hijo/a necesitará hacerse pruebas de sangre en forma periódica para medir el nivel de amoníaco y aminoácidos. La dieta y la medicina de su hijo/a pueden necesitar ajustes según los resultados de las pruebas de sangre.

4. Llame a su médico al principio de cualquier enfermedad

Las enfermedades o las infecciones a veces pueden traer como resultado niveles altos de arginina y de amoníaco. Para prevenir problemas, consulte a su médico de inmediato si su hijo/a 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;
- dificultad para caminar o problemas de equilibrio.

Los niños con síntomas de amoníaco en la sangre alta pueden necesitar tratamiento en el hospital. Pregúntele al médico especialista en metabolismo si su hijo/a debe llevar consigo una nota o carta especial con recomendaciones médicas sobre su tratamiento.

¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la deficiencia de arginasa?

Con un tratamiento temprano y de por vida, los niños con deficiencia de arginasa pueden llevar una vida saludable y tener un crecimiento y un aprendizaje normales.

Incluso con tratamiento, algunos niños tienen efectos por los niveles altos de arginina y amoníaco en la sangre. Esto puede causar problemas de aprendizaje permanentes, discapacidades intelectuales o espasticidad.

¿Por qué falta o no funciona bien la enzima arginasa?

Los genes le indican al cuerpo cómo producir varias enzimas. El gen ARG1 le indica al cuerpo que produzca la enzima arginasa. Todas las personas tienen dos copias del gen ARG1. Las personas con deficiencia de arginasa presentan cambios, también llamados variantes, en ambas copias del gen ARG1, lo que provoca que dichos genes no funcionen correctamente. Debido a las variantes en

los genes ARG1, la enzima arginasa no funciona correctamente o no se produce en absoluto.

¿Cómo se hereda la deficiencia de arginasa?

La deficiencia de arginasa se hereda como un rasgo autosómico recesivo. Afecta a los niños y a las niñas por igual.

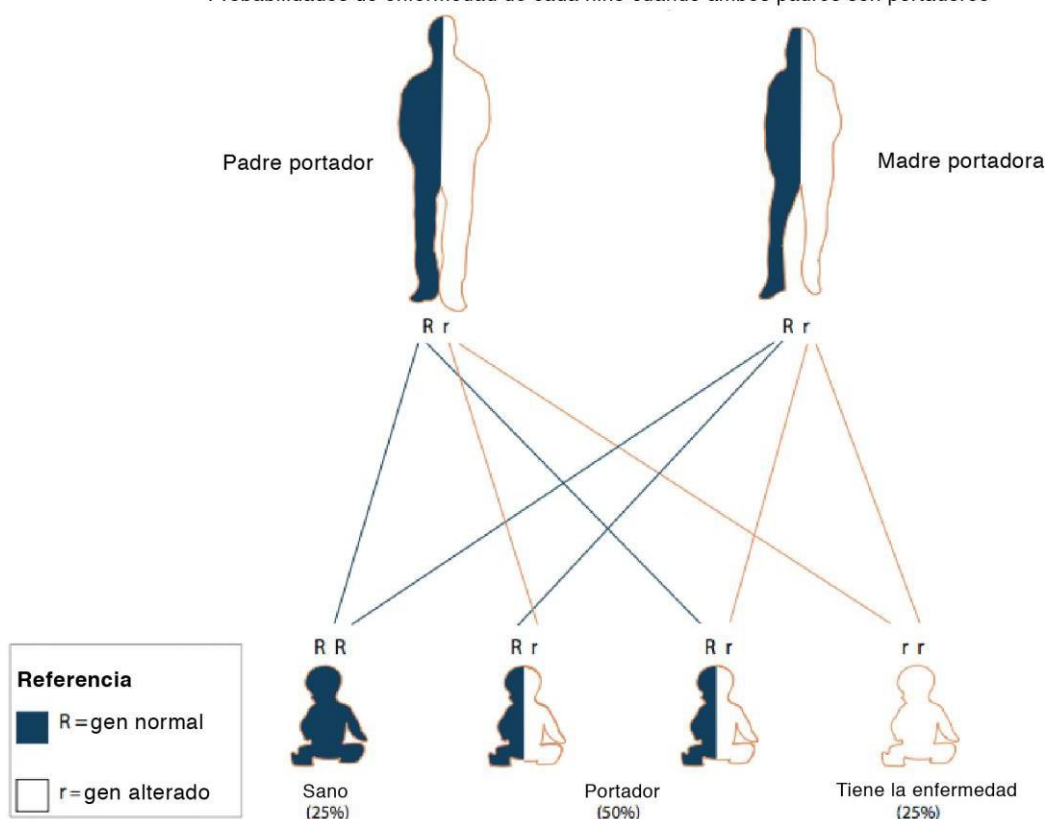
Todas las personas tienen dos copias del gen ARG1 que produce la enzima arginasa. En los niños con deficiencia de arginasa, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan un gen ARG1 defectuoso de cada padre que genera la afección.

Los padres de los niños con deficiencia de arginasa rara vez presentan la afección ellos mismos. En cambio, cada padre tiene un solo gen defectuoso en la deficiencia de arginasa. Se llaman portadores. Los portadores no tienen la afección ya que el otro gen ARG1 funciona correctamente.

Cuando los dos padres son portadores, en cada embarazo existe un 25% de probabilidades de que el niño tenga deficiencia de arginasa. Existe un 50% de probabilidades de que el niño sea portador, como lo son 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 niños que tienen esta enfermedad cuentan con asesoramiento genético disponible. El asesor genético puede aclarar sus dudas sobre cómo se hereda la deficiencia de arginasa, 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 asesor genético.

¿Se puede hacer alguna prueba genética?

Existen pruebas genéticas para detectar la deficiencia de arginasa. Las pruebas genéticas, también llamadas análisis de ADN, buscan cambios en los genes ARG1 que causan esta afección.

Consulte a su asesor genético o al médico especialista en metabolismo para comprobar si su familia puede realizarse un análisis de ADN.

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

¿Qué otras pruebas se pueden hacer?

Se pueden realizar pruebas especiales de sangre y orina para confirmar si su hijo tiene deficiencia de arginasa. Hable con su médico especialista en metabolismo o consejero genético si tiene preguntas sobre las pruebas de diagnóstico.

¿Se puede realizar una prueba durante un futuro embarazo?

Si se detectaron cambios (variantes) en ambos genes en su hijo con deficiencia de arginasa, se puede realizar un análisis de ADN durante futuros embarazos. La muestra necesaria para el análisis de ADN se obtiene por muestreo de vello cordón (CVS) o amniocentesis.

Si el análisis de ADN no es posible, puede hacerse una prueba de enzimas usando una muestra de sangre del feto. La muestra necesaria se obtiene mediante un procedimiento llamado muestreo de sangre fetal.

Los padres pueden elegir realizar una prueba durante el embarazo, o bien pueden esperar hasta el nacimiento para realizarle la prueba al bebé. Los padres también pueden optar por usar técnicas de reproducción asistida con el fin de disminuir la probabilidad de que sus futuros hijos tengan deficiencia de arginasa. Un consejero genético puede hablar con usted sobre sus opciones y responder preguntas sobre pruebas prenatales o pruebas después del nacimiento de su bebé.

¿Es posible que otros miembros de la familia tengan deficiencia de arginasa o sean portadores?

Posibilidades de tener deficiencia de arginasa

Si son saludables y crecen normalmente, los hermanos y las hermanas mayores de un bebé con deficiencia de arginasa tienen un bajo riesgo de tener la enfermedad. Sin embargo, puede ser importante determinar si otros niños de la familia tienen la enfermedad, porque el tratamiento temprano puede evitar problemas graves de salud. Consulte al médico especialista en metabolismo si sus otros hijos/as deberían hacerse pruebas.

Portadores de deficiencia de arginasa

Los hermanos y hermanas que no tienen deficiencia de arginasa tienen probabilidades de 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.

Si tiene un hijo con deficiencia de arginasa, sus hermanos y hermanas tienen un 50% de probabilidad de ser portadores. Es importante que los demás miembros de la familia sepan que pueden ser portadores. Existe una baja probabilidad de que también estén en riesgo de tener hijos con deficiencia de arginasa.

Algunos estados no ofrecen, la prueba de detección de la deficiencia de arginasa para recién nacidos. Sin embargo, la prueba de detección ampliada para recién nacidos está disponible a través de laboratorios privados para los bebés que nacieron en estados que no realizan la prueba de detección de esta condición. Su proveedor de atención médica o consejero genético pueden ayudarlo a acceder a una prueba de detección ampliada para recién nacidos.

Cuando ambos padres son portadores, los resultados de las pruebas de detección sistemáticas en recién nacidos no son suficientes para descartar la enfermedad. 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

Los hermanos y las hermanas de un niño con deficiencia de arginasa pueden someterse a pruebas de sangre, orina o piel con el fin de conocer si también presentan esta afección.

Prueba para detección de portadores

Si se detectan cambios en ambos genes ARG1 en su hijo, es posible que puedan realizarse pruebas de detección de portadores. Su médico especialista en metabolismo o consejero genético puede responder sus preguntas sobre las pruebas de detección de portadores.

¿Cuántas personas tienen deficiencia de arginasa?

Aproximadamente uno de cada trescientos mil bebés nace con esta enfermedad en los Estados Unidos.

¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener deficiencia de arginasa?

No, no se da con mayor frecuencia en ninguna raza, grupo étnico, zona geográfica ni país específicos.

¿Hay otros nombres para la deficiencia de arginasa?

La deficiencia de arginasa a menudo se llama:

- argininemia
- deficiencia de ARG1
- hiperargininemia

¿Dónde puedo obtener más información?

National Urea Cycle Disorders Foundation

<http://www.nucdf.org/>

Metabolic Support UK

<https://www.metabolicsupportuk.org>

Rare Disease Clinical Research Network

<https://www.rarediseasesnetwork.org/cms/UCDC>

Baby's First Test

<https://www.babysfirsttest.org/newborn-screening/conditions/argininemia>

MedlinePlus

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/arginase-deficiency/>

Información del folleto

Creado por:

www.newbornscreening.info

Revisado por:

Especialistas en metabolismo de Hawaii, California, Oregon y Washington

Fecha de revisión:

22 de mayo de 2013
4 de septiembre de 2014
9 de marzo de 2020
1 de marzo de 2023

Actualización:

1 de marzo de 2023

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): UH7MC30774-01-00 <http://mchb.hrsa.gov>

Deficiencia de arginasa

Creado por www.newbornscreening.info

11

Fecha de revisión: 1 de marzo de 2023