

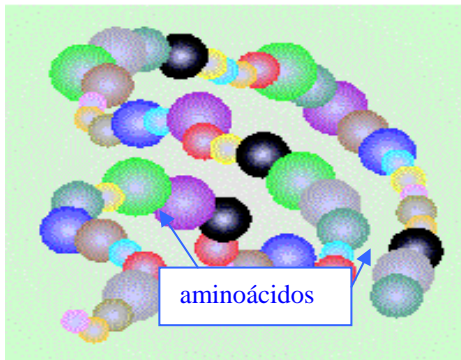
ACIDURIA PROPIONICA

1. ¿Qué es una aciduria propiónica?

Una **aciduria propiónica** es un **trastorno de la degradación de las proteínas**, que causa la **acumulación en plasma, orina y tejidos de unos productos tóxicos**, el **ácido propiónico y sus derivados**.

2. ¿Como se degradan las proteínas?

Las proteínas están formadas por una



cadena muy larga de aminoácidos que se liberan al degradarse las proteínas. Los aminoácidos libres pueden utilizarse para formar otras proteínas nuevas de nuestro organismo o bien para generar energía. Cada aminoácido se degrada, a su vez, mediante una serie de reacciones en cadena, formando vías metabólicas, de manera que cada aminoácido tiene su propia vía para formarse y para

degradarse convirtiéndose en energía. Todas estas reacciones se realizan, gracias a la acción de unas proteínas, las enzimas, que las facilitan.

3. ¿Qué significa un error metabólico?



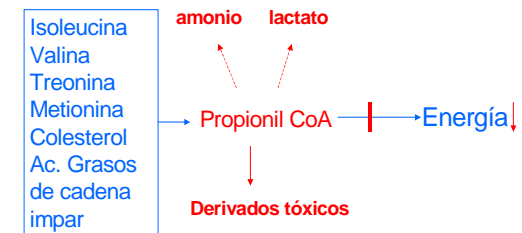
Cuando existe un error en el metabolismo alguna de estas reacciones no se produce con la debida eficacia y los compuestos anteriores a la reacción se acumulan, mientras que los posteriores no se sintetizan correctamente.

4. ¿Qué ocurre en la aciduria propiónica?

Las acidurias orgánicas son **defectos del metabolismo de algunos aminoácidos** que causan la acumulación de ácidos orgánicos. En el caso de la aciduria propiónica, la deficiencia de una enzima (propionil CoA carboxilasa) causa la acumulación de ácido propiónico y otros compuestos derivados de él, todos ellos **tóxicos**. Se acumulan también secundariamente el **amonio y el lactato**, también tóxicos.

5. ¿Por qué decimos que este error es congénito?

Aciduria propiónica



Decimos que este error es congénito, porque nacemos con él, ya que es hereditario. Cada una de las reacciones del metabolismo que van a dar lugar a los compuestos que forman nuestro cuerpo está determinada genéticamente (codificada). Todos heredamos de nuestros padres la información correcta o alterada que determina que se realice cada una de las reacciones del metabolismo. Si heredamos una información errónea o parcialmente alterada, aquel punto concreto funcionará mal y se puede llegar a producir una **enfermedad metabólica congénita**.

5. ¿Qué ocurre en el caso de un niño/a que nace con una aciduria propiónica?



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 propiónico y sus derivados, así como también el amonio y el lactato comienzan a acumularse.** El niño se **intoxica con todos estos productos tóxicos**, presenta un rechazo del alimento, vómitos, letargia e incluso coma.

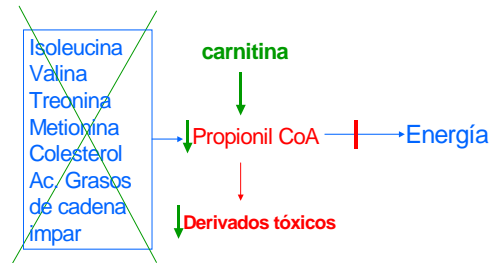


6. ¿Qué hay que hacer para evitar las consecuencias de una aciduria propiónica?

Hay que actuar lo más rápidamente posible e instaurar un **tratamiento**. Este se basa simplemente en **evitar la intoxicación por los productos tóxicos acumulados, y evitar su futura acumulación**. Esto se logrará, en primer

lugar, **restringiendo las proteínas naturales de la dieta** ya que contienen los aminoácidos precursores.

Aciduria propiónica en tratamiento



No obstante, los **aminoácidos son indispensables** para la formación de proteínas que constituirán el cuerpo del recién nacido, por lo que se aportan mediante una **fórmula especial** que no contiene los aminoácidos precursores del ácido propiónico, valina, isoleucina, metionina y treonina. Además, **se eliminarán los productos tóxicos** mediante **la carnitina**, que los convierte en no tóxicos y los elimina por la orina.

Las acidurias propiónicas son enfermedades hereditarias que, no tratadas, puede conllevar graves consecuencias. Sin embargo, si se modifican los factores ambientales: **DIETA**

Y EDUCACIÓN de padres e hijos (es decir, el conocimiento de los mismos), lograremos que nuestros niños puedan llevar una **VIDA NORMAL** en todos los sentidos con mínimas limitaciones, sólo alimentarias.



**Unidad de Seguimiento de la PKU y otros Trastornos Metabólicos
Hospital Sant Joan de Déu**