



# ERROR CONGÈNIT DEL METABOLISME

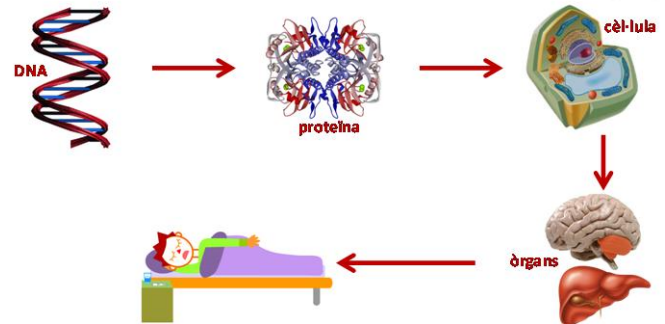
## Què són els Errors Congènits del Metabolisme (ECM)?

- Són malalties poc freqüents, causades per alteracions genètiques (mutacions).
- Donen lloc a proteïnes anòmales, on l'estructura i, per tant, la funció estan alterades.
- Com a resultat, el metabolisme s'altera, i això causa una funció anormal de cèl·lules i òrgans.

## Què és el metabolisme?

- És el conjunt de processos que es realitzen en els éssers vius per a mantenir la vida (néixer, créixer, reproduir-se, mantenir les estructures del nostre cos i relacionar-se amb l'entorn).

## Error congènit del metabolisme



## Els ECM són malalties rares



## Quina és la freqüència dels ECM?

- S'han descrit actualment uns 700 ECM.
- La seva freqüència individual és molt baixa. Són malalties “rars o minoritàries” (< 1 en 2.000 nascuts vius).
- Considerats en conjunt la seva freqüència és elevada: entre 1 per cada 1000-1500 nascuts vius.

## Quins símptomes clínics causen aquestes malalties?

- La majoria dels ECM presenten símptomes en la infància.
- En general, són malalties **greus**, sovint multi-sistèmiques, amb especial afectació del sistema nerviós, per la qual cosa impliquen **càrregues familiars i socials importants**.

## Com es tracten els ECM?

- Les estratègies de tractament són molt variades, i algunes realment eficaces.
- Poden implicar la utilització de **fàrmacs orfes i de dietes especials** que eviten l'acumulació de metabòlits tòxics, corregint en part l'alteració metabòlica.
- **En molts ECM no existeixen actualment encara teràpies efectives.**

- El **diagnòstic i tractament precoç** dels ECM pot millorar en molts casos la seva **qualitat i esperança de vida** i pot evitar, de vegades, **greus seqüel·les**.

## On puc trobar informació sobre els ECM?

[www.guiametabolica.org](http://www.guiametabolica.org)