

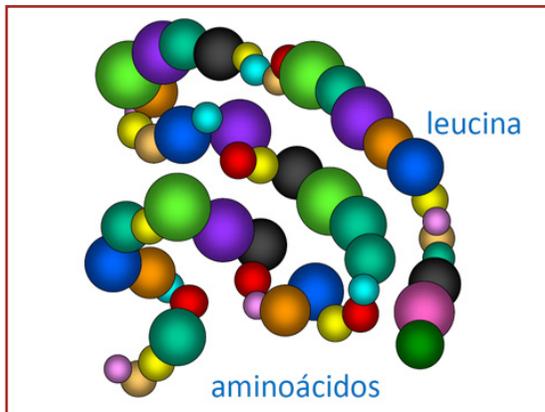
ACIDURIA ISOVALÉRICA

¿QUÉ ES LA ACIDURIA ISOVALÉRICA?

La aciduria isovalérica es un trastorno de la degradación de las proteínas, que causa la acumulación en plasma, orina y tejidos de un producto tóxico, el ácido isovalérico y su derivado no tóxico, la isovalerilglicina.

¿CÓMO SE DEGRADAN LAS PROTEÍNAS?

Las proteínas están formadas por una cadena muy larga de aminoácidos que se liberan al degradarse éstas. Los aminoácidos libres pueden utilizarse para formar otras proteínas nuevas de nuestro organis-



mo 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.

ACIDURIA ISOVALÉRICA

¿QUÉ SIGNIFICA UN ERROR METABÓLICO?

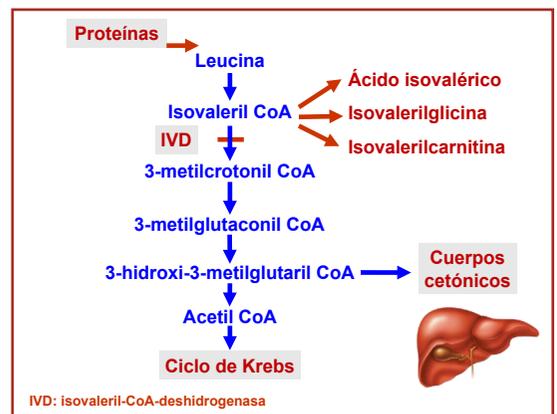
Cuando existe un error en el metabolismo alguna de estas reacciones no se produce con la debida eficacia y los compuestos anteriores a la reacción se acumulan, mientras que los posteriores no se sintetizan correctamente. Las **acidurias orgánicas** son defectos del metabolismo de algunos aminoácidos que causan la acumulación de **ácidos orgánicos**.

¿QUÉ OCURRE EN LA ACIDURIA ISOVALÉRICA?

En la aciduria isovalérica, la deficiencia de una enzima (isovaleril CoA deshidrogenasa (IVD)) causa la acumulación de **ácido isovalérico**, tóxico y sus derivados, especialmente isovalerilglicina (no tóxica). Se acumulan también secundariamente el amonio y el lactato, también tóxicos.

¿POR QUÉ SE PRODUCE UNA ACIDURIA ISOVALÉRICA?

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 ellas. La deficiencia de actividad IVD se produce debido a mutaciones (cambios estables y hereditarios) en el **gen IVD** que codifica la enzima IVD. Esta deficiencia es un trastorno gené-



ACIDURIA ISOVALÉRICA

tico de herencia autosómica recesiva, es decir, los padres son portadores de mutaciones en este gen aunque no sufren los efectos de la deficiencia enzimática. Si ambos padres transmiten una mutación al niño, éste sufrirá una aciduria isovalérica.

¿QUÉ OCURRE EN EL CASO DE UN NIÑO/A QUE NACE CON UNA ACIDURIA ISOVALÉRICA?

Manifestaciones clínicas de la IVD	
<p>Forma neonatal</p>	<ul style="list-style-type: none"> Rechazo del alimento Vómitos Deshidratación hiperamoniemia Hiperlactatemia Letargia, coma
<p>Forma tardía</p>	<ul style="list-style-type: none"> Descompensaciones intermitentes Retraso del desarrollo Retraso mental Acidosis
Forma asintomática	

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 isovalérico** y sus derivados, así como también el amonio y el lactato comienzan a acumularse. **El niño se intoxica debido a estos productos tóxicos**, presenta un rechazo del alimento, vómitos, deshidratación, trastornos del tono, letargia e incluso coma. Existen formas tardías intermitentes, menos graves e incluso algunos individuos asintomáticos.

¿CÓMO SE DIAGNOSTICA UNA ACIDURIA ISOVALÉRICA?

En base a la clínica del paciente, se realiza el estudio de ácidos orgánicos en orina, que demuestra la elevación de **ácido isovalérico** y sus derivados, es-

ACIDURIA ISOVALÉRICA

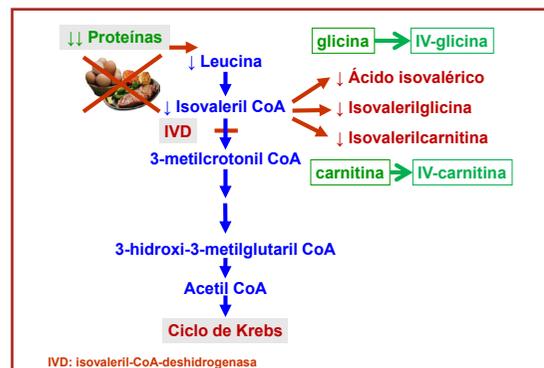
pecialmente la isovalerilglicina. En plasma se puede detectar la presencia de isovalerilcarnitina.

El estudio enzimático y, sobre todo, el estudio de las mutaciones en el gen *IVD* confirman el diagnóstico y permiten el consejo genético y diagnóstico prenatal, si se precisa.



¿QUÉ HAY QUE HACER PARA EVITAR LAS CONSECUENCIAS DE UNA ACIDURIA ISOVALÉRICA?

Hay que actuar lo más rápidamente posible e instaurar el tratamiento. Este se basa en evitar la intoxicación por los productos tóxicos acumulados, y prevenir su futura acumulación. Esto se logrará, en primer lugar, restringiendo las proteínas naturales de la dieta ya que contienen el aminoácido precursor, la leucina.



ACIDURIA ISOVALÉRICA

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 el aminoácido precursor del ácido isovalérico, la leucina. Además, **se eliminarán los productos tóxicos** mediante la glicina y la carnitina, que los convierte en no tóxicos y los elimina por la orina.

La aciduria isovalérica es una enfermedad hereditaria que, no tratada, puede conllevar graves consecuencias. Sin embargo, el diagnóstico y tratamiento precoces mejoran el pronóstico y la calidad de vida de los pacientes.

Sant Joan de Déu
HOSPITAL MATERNOINFANTIL - UNIVERSITAT DE BARCELONA

Passeig Sant Joan de Déu, 2
08950 Èsplugues de Llobregat
Barcelona, Espanya
+34 93 253 21 00
Fax +34 93 203 39 59

www.hsjdbcn.org / www.guiametabolica.org
© Hospital Sant Joan de Déu. Derechos reservados.

Sant Joan de Déu
HOSPITAL MATERNOINFANTIL - UNIVERSITAT DE BARCELONA

ACIDURIA ISOVALÉRICA



UNIDAD DE SEGUIMIENTO
DE LA PKU Y OTROS
TRASTORNOS METABÓLICOS
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU