

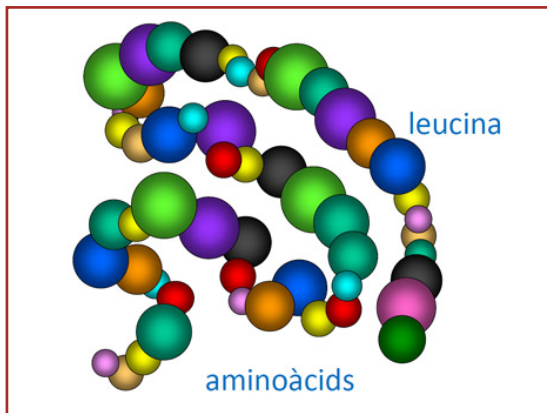
ACIDÚRIA ISOVALÈRICA

QUÈ ÉS L'ACIDÚRIA ISOVALÈRICA?

L'acidúria isovalèrica és un trastorn de la degradació de les proteïnes, que causa l'acumulació en plasma, orina i teixits d'un producte tòxic, l'àcid isovalèric i els seus derivats no tòxics, la isovalerilglicina i la isovalerilcarnitina.

COM ES DEGRADEN LES PROTEÏNES?

Les proteïnes estan formades per una cadena molt llarga d'aminoàcids que s'alliberen al degradar-se les proteïnes. Els aminoàcids lliures poden utilitzar-



se per formar altres proteïnes del nostre organisme o bé per generar energia. Cada aminoàcid es degrada també mitjançant una sèrie de reaccions en cadena, formant vies metabòliques, de manera que cada aminoàcid té la seva pròpia via per formar-se i per degradar-se. Totes aquestes reaccions es realitzen, mitjançant l'acció d'unes proteïnes, els enzims, que les faciliten.

ACIDÚRIA ISOVALÈRICA

QUÈ SIGNIFICA UN ERROR METABÒLIC?

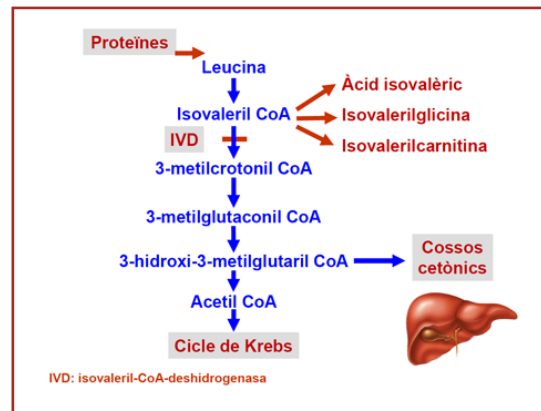
Quan hi ha un error al metabolisme, alguna d'aquestes reaccions no es produeix amb l'eficàcia deguda, els compostos anteriors a la reacció s'acumulen, i els posteriors no es sintetitzen correctament. Les acidúries orgàniques són defectes del metabolisme d'alguns aminoàcids que causen l'acumulació d'àcids orgànics.

QUÈ PASSA EN L'ACIDÚRIA ISOVALÈRICA?

En l'acidúria isovalèrica la deficiència d'un enzim [isovaleril CoA deshidrogenasa (IVD)] causa l'acumulació d'àcid isovalèric, tòxic i dels seus derivats, especialment la isovalerilglicina (no tòxica). S'acumulen també secundàriament l'amoni i el lactat, també tòxics.

PER QUÈ ES PRODUUEIX UNA ACIDÚRIA ISOVALÈRICA?

Cadascuna de les reaccions del metabolisme que donen lloc als compostos que formen el nostre cos està determinada genèticament (codificada). Tots heretem dels nostres pares la informació correcta o alterada que determina que es realitzi cada una d'elles. La deficiència d'activitat de l'enzim IVD es produeix degut a mutacions (canvis estables i hereditaris) en el gen IVD que el codifica. Aquesta deficiència és un trastorn genètic d'herència auto-



ACIDÚRIA ISOVALÈRICA

sòmica recessiva, és a dir, els pares són portadors de mutacions en aquest gen tot i que no pateixen els efectes de la deficiència enzimàtica. Si ambdós pares transmeten una mutació al nen, aquest tindrà una acidúria isovalèrica.

QUÈ PASSA QUAN UN NEN/A NEIX AMB UNA ACIDÚRIA ISOVALÈRICA?

Manifestacions clíniques de la ↓IVD	
<p>Forma neonatal</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Refús de l'aliment • Vòmits • Deshidratació • Hiperamonèmia • Hiperlactatèmia • Letàrgia, coma
<p>Forma tardana</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Descompensacions intermitents • Retras del desenvolupament • Retras mental • Acidosi
Forma asimptomàtica	

El nadó neix sense problemes, perquè fins al moment del part és la seva mare la que s'encarrega de metabolitzar les proteïnes i ella ho fa bé, encara que sigui portadora d'una informació errònia. Quan el nadó comença a alimentar-se, les proteïnes de la llet es degraden i alliberen tots els aminoàcids. Però la leucina no es degrada bé, degut al defecte enzimàtic i l'àcid isovalèric i els seus derivats, així com també l'amoni i el lactat comencen a acumular-se. El nadó s'intoxica presentant un refús de l'aliment, vòmits, deshidratació, trastorns del to, letàrgia i fins i tot coma. Hi ha formes tardanes intermitents, menys greus i també alguns individus asimptomàtics.

COM ES DIAGNOSTICA UNA ACIDÚRIA ISOVALÈRICA?

En base a la clínica del pacient es realitza l'estudi d'àcids orgànics en orina, que demostra l'elevació d'àcid isovalèric i els seus derivats, especialment

ACIDÚRIA ISOVALÈRICA

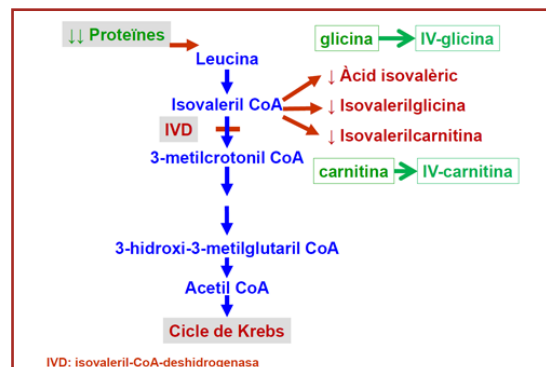
la isovalerilglicina. En plasma es pot detectar la presència de isovalerilcarnitina.

L'estudi enzimàtic i, sobre tot, l'estudi de les mutacions en el gen *IVD* confirmen el diagnòstic i permeten el consell genètic i el diagnòstic prenatal, si cal.



QUÈ CAL FER PER EVITAR LES CONSEQÜÈNCIES D'UNA ACIDÚRIA ISOVALÈRICA?

Cal iniciar el tractament el més ràpidament possible. Aquest es basa en evitar la intoxicació pels productes tòxics acumulats, i prevenir la seva futura acumulació. Això s'aconseguirà, en primer lloc, restringint les proteïnes naturals de la dieta perquè contenen l'aminoàcid precursor, la leucina.



ACIDÚRIA ISOVALÈRICA

No obstant, els aminoàcids són indispensables per a la síntesi de proteïnes que formaran el cos del nadó, per la qual cosa han d'aportar-se mitjançant una fórmula especial que no conté l'aminoàcid precursor de l'àcid isovalèric, la leucina. A més a més, s'eliminarà l'àcid isovalèric mitjançant la glicina i la carnitina, que el transforma en isovalerilglicina i isovalerilcarnitina, no tòxiques i les elimina per l'orina.

La aciduria isovalèrica 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

ACIDÚRIA ISOVALÈRICA



UNITAT DE SEGUIMENT
DE LA PKU I ALTRES
TRASTORNOS METABÒLICS
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU