

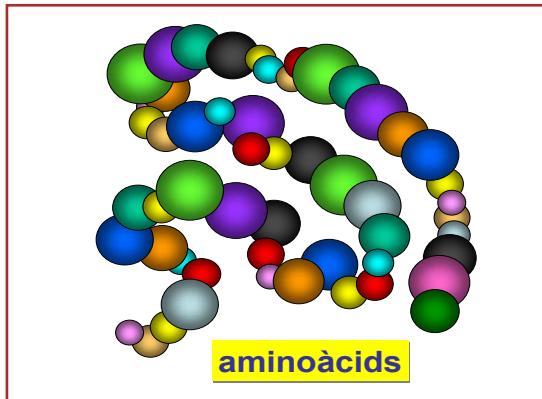
ACIDÚRIA PROPIONICA

QUÈ ÉS UNA ACIDÚRIA PROPIONICA?

L'acidúria propionica és un trastorn de la degradació de les proteïnes, que causa l'acumulació en la sang, orina i teixits d'uns productes tòxics, l'àcid propiònic i els seus derivats.

COM ES DEGRADEN LES PROTEÏNES?

Les proteïnes estan formades per una cadena molt llarga d'aminoàcids que s'alliberen al degradar-se aquelles. 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 PROPIONICA

QUÈ SIGNIFICA UN ERROR METABÒLIC?

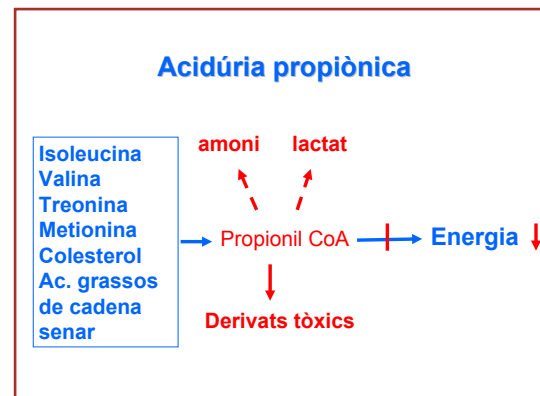
Quan hi ha un error al metabolisme, alguna d'aquestes reaccions no es produeix amb l'eficàcia deguda, els compostos anteriors a la reacció s'acumulen, i els posteriors no es sintetitzen correctament. Les acidúries orgàniques són defectes del metabolisme d'alguns aminoàcids que causen l'acumulació d'àcids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

QUÈ PASSA EN L'ACIDÚRIA PROPIONICA?

En el cas de l'acidúria propionica, la deficiència d'un enzim (la propionil CoA carboxilasa, PCC) causa l'acumulació d'àcid propiònic i altres compostos derivats d'ell mateix, tots ells tòxics. S'acumulen també secundàriament l'amoni i el lactat, també tòxics.

PER QUÈ ES PRODUÏX UNA ACIDÚRIA PROPIONICA?

Cada una de les reaccions del metabolisme que donaran 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 cadascuna



ACIDÚRIA PROPIONICA

de les reaccions del metabolisme. La deficiència de PCC es produeix degut a mutacions (canvis estables i hereditaris) en els gens *PCCA* o *PCCB* que codifiquen les diferents subunitats d'aquest enzim. Aquestes deficiències són trastorns genètics, d'herència autosòmica recessiva, és a dir, els pares són portadors de mutacions en aquests gens tot i que no pateixen els efectes de la deficiència enzimàtica. Si ambdós pares transmeten les mutacions al nen, aquest patirà una acidúria propionica.

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

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 alguns d'ells no es degraden bé, degut al defecte enzimàtic i l'àcid propiònic i els seus derivats, així com també l'amoni i el lactat comencen a acumular-se. El nadó s'intoxica amb tots aquests productes tòxics, presenta un refús de l'aliment, vòmits, deshidratació, trastorns del to, letàrgia i, fins i tot, pot arribar al coma. Poden aparèixer complicacions a llarg termini, com el retard mental, trastorns del moviment, pancreatitis, cardiomiopatia.

COM ES DIAGNOSTICA UNA ACIDÚRIA PROPIONICA?

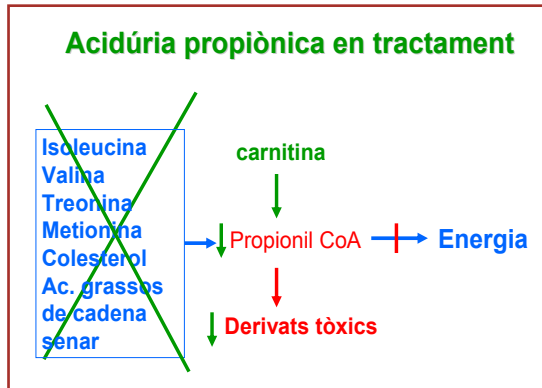
En base a la clínica del pacient es realitza una anàlisi d'àcids orgànics en orina que demostra l'elevada excreció d'àcid propiònic i els seus derivats. L'estudi enzimàtic i el de les mutacions en els gens *PCCA* o *PCCB* confirmen el diagnòstic i permeten el consell genètic i el diagnòstic prenatal.

ACIDÚRIA PROPIONICA

QUÈ CAL PER EVITAR LES CONSEQÜÈNCIES D'UNA ACIDÚRIA PROPIONICA?

Cal actuar el més ràpidament possible i instaurar un tractament. Aquest es basa en evitar la intoxicació pels productes tòxics acumulats, i evitar també la seva futura acumulació. Això s'aconsegueix, en primer lloc, restringint les proteïnes naturals de la dieta perquè contenen els aminoàcids precursors.

No obstant, els aminoàcids són indispensables per a la formació de proteïnes que formaran el cos del noutat, per la qual cosa s'han d'aportar mitjançant una fórmula especial, que no conté els aminoàcids precursors de l'àcid propiònic, valina, isoleucina, metionina i treonina. A més a



més, s'eliminen els productes tòxics mitjançant la carnitina, que els transforma en no tòxics i els elimina per l'orina.

ACIDÚRIA PROPIONICA

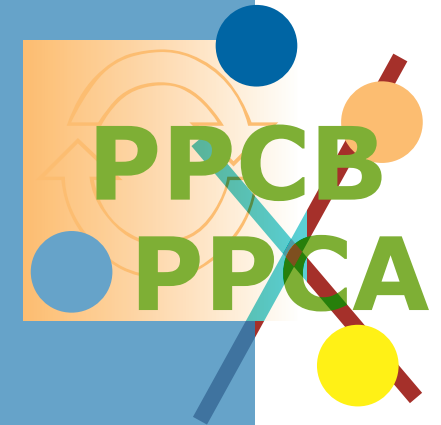
L'acidúria propiònica és una malaltia hereditària que, no tractada, pot implicar greus conseqüències. No obstant, el diagnòstic precoç i el tractament adequat de la malaltia poden millorar molt el pronòstic i per tant, la qualitat de vida dels nens afectats.



Passeig Sant Joan de Déu, 2
08950 Esplugues de Llobregat
Barcelona, Espanya
+34 93 253 21 00
Fax +34 93 203 39 59
www.hsjdbcn.org

© Hospital Sant Joan de Déu. Drets reservats.

ACIDÚRIA PROPIÓNICA



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