

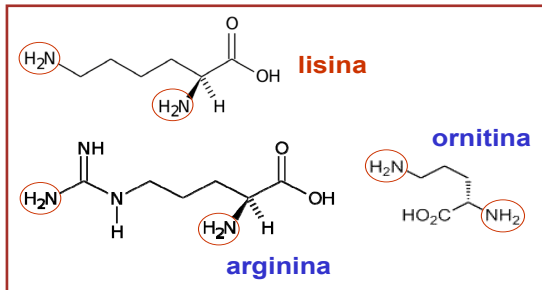
LISINÚRIA AMB INTOLERÀNCIA A PROTEÏNES

QUÈ ÉS UNA LISINÚRIA AMB INTO- LERÀNCIA A PROTEÏNES (LIP)?

La LIP és un error congènit del transport de aminoàcids dibàsics (AA⁺) degut a un defecte del seu transportador intestinal i renal. Causa una absorció intestinal deficient i un augment de l'eliminació renal d'aquests AA⁺.

QUÈ SÓN ELS AMINOÀCIDS DIBÀSICS (AA⁺)?

Els AA⁺ (lisina, ornitina i arginina) són els que tenen en la seva estructura dos grups amino i un grup àcid.



La lisina és un aminoàcid essencial, que no se sintetitza en el organisme i prové de les proteïnes de la dieta. L'ornitina i l'arginina són aminoàcids intermediaris del **cicle de la urea**. La lisina i l'arginina són proteinògens (formen part de totes les proteïnes). Els tres comparteixen un mateix sistema de transport a través de la membrana plasmàtica de la paret de l'intestí prim i de les cèl·lules epitelials del ronyó.

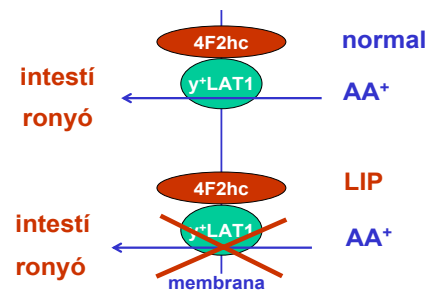
PER QUÈ ES PRODUUEIX UNA LIP?

El transportador d'AA⁺ està format per dues proteïnes diferents, una de les quals (γ^+ LAT1) pot inactivar-se total o parcialment si es produeixen mutacions (canvis estables i hereditaris)

LISINÚRIA AMB INTOLERÀNCIA A PROTEÏNES

en el gen que la codifica (SLC7A7). Això causa un "error de transport" que es manifesta amb una baixa absorció intestinal d'AA⁺ i una elevada excreció renal d'aquests aminoàcids.

Transport de lisina, ornitina i arginina (AA⁺ dibàsics)



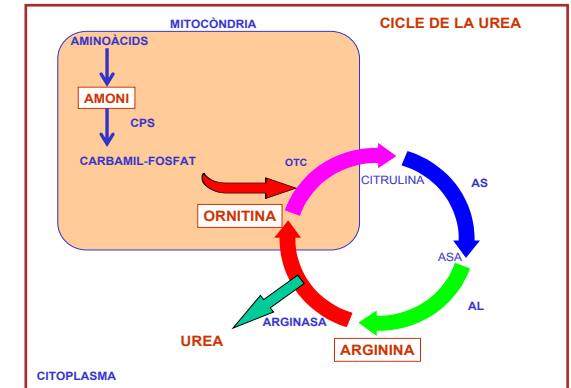
POR QUÈ DIEM QUE AQUEST ERROR ÉS CONGÈNIT?

Diem que aquest error és **congènit**, perquè naixem amb ell, degut a que és hereditari. Cada un dels processos 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 cadascun d'aquests processos, en aquest cas, **el transport d'aminoàcids dibàsics**. Si heretem una informació errònia o parcialment alterada, aquell punt concret funcionarà malament i es pot arribar a produir una **malaltia metabòlica hereditària**.

QUINES CONSEQÜÈNCIES TÉ EL DEFECTE DEL TRANSPORTADOR D'AA⁺?

La malabsorció de lisina i la seva pèrdua en quantitats massives pel ronyó (**lisinúria**) causen un defecte d'aquest aminoàcid essencial

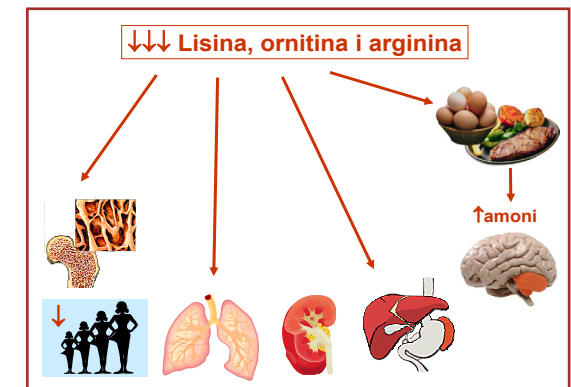
LISINÚRIA AMB INTOLERÀNCIA A PROTEÏNES



per a la síntesi proteica i per al metabolisme del col·lagen. Per altra banda, la malabsorció d'ornitina i arginina causa una interferència en el **cicle de la urea**, del qual són intermediaris ambdós aminoàcids. Això té com a conseqüència la **hiperamonièmia amb intolerància a proteïnes** que dona nom a la malaltia (lisinúria amb intolerància a proteïnes).

QUÈ PASSA QUAN UN NEN/A NEIX AMB UNA LIP?

El nadó neix sense problemes i roman asimptomàtic durant la lactància, però al començar a alimentar-se amb una dieta més rica en proteïnes, el cicle



LISINÚRIA AMB INTOLERÀNCIA A PROTEÏNES

de la urea no funciona eficaçment per **eliminar l'amoni** format a partir d'aquestes proteïnes degut a la deficiència d'ornitina i arginina. Això causa **hiperamonièmia** i es tradueix en vòmits, diarrea i **refús dels aliments rics en proteïnes**.

De mica en mica apareixen els efectes del defecte de lisina (**retard del creixement, osteoporosi**). Pot presentar-se també hepatoesplenomegàlia, hipotonia muscular, alteracions en el cabell. Possibles complicacions en pacients no tractats poden ser una insuficiència respiratòria crònica, que pot derivar en **proteinosi alveolar pulmonar**. El sistema immunitari pot estar també afectat i produir-se una **glomerulonefritis** i una **afectació multisistèmica**.

COM ES DIAGNOSTICA UNA LIP?

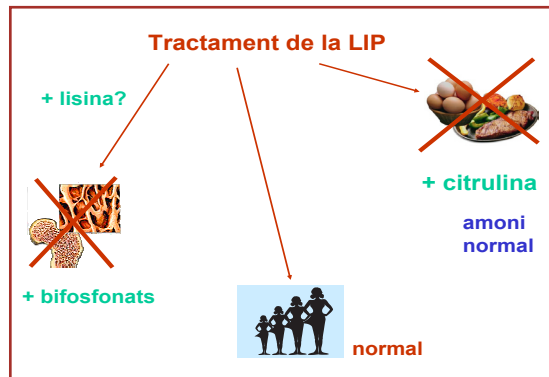
Mitjançant l'anàlisi d'aminoàcids de plasma i orina que mostrarà un perfil anòmal amb una **hipoaminoacidèmia** que afecta exclusivament els aminoàcids dibàsics, amb elevada excreció d'aquests en la orina, especialment de lisina. L'excreció d'àcid oròtic també està augmentada. L'estudi de les mutacions del **gen SLC7A7** que codifica la proteïna transportadora de AA⁺ confirmarà el diagnòstic.

QUÉ CAL FER PER EVITAR LES CONSEQÜÈNCIES D'UNA LIP?

Cal instaurar un **tractament**, que es basa en:

- 1) Evitar la **hiperamonièmia** mitjançant una **dieta hipoproteica**. La suplementació amb citrulina normalitzarà el cicle de la urea perquè al ser precursora dels aminoàcids ornitina i arginina augmentarà la seva concentració.
- 2) Evitar la **osteoporosi** mitjançant la administració de Ca, vitamina D i bifosfonats.
- 3) S'ha proposat la suplementació amb lisina per corregir la baixa concentració d'aquest aminoàcid, amb resultat incert.

LISINÚRIA AMB INTOLERÀNCIA A PROTEÏNES



La LIP es una malaltia hereditària que, no tractada, pot comportar greus conseqüències. No obstant, el diagnòstic i tractament precoç milloren el pronòstic i la qualitat de vida dels pacients.



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

© Hospital Sant Joan de Déu. Drets reservats.

LISINÚRIA AMB INTOLERÀNCIA A PROTEÏNES



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