

Acidemia glutárica, tipo 1

(GA1, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la GA1?

La GA1 es un tipo de alteración de los ácidos orgánicos. Las personas con esta alteración no pueden degradar los aminoácidos denominados lisina y triptófano de los alimentos que ingieren.

¿Cuál es la causa de la GA1?

Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. La GA1 surge cuando la enzima denominada “glutaril-CoA deshidrogenasa” está ausente o no funciona. Esta enzima degrada el ácido glutárico que se genera cuando el organismo descompone la lisina, la hidroxilisina y el triptófano. Cuando un niño con GA1 ingiere alimentos con estos aminoácidos, el ácido glutárico se acumula en su sangre. Todos los alimentos con proteínas contienen estos aminoácidos.

¿Qué síntomas o problemas produce la GA1?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

Los recién nacidos con GA1 generalmente son saludables, pero muchos nacen con la cabeza más grande de lo normal. Otros síntomas suelen aparecer entre los 2 meses y los 4 años de edad. La GA1 causa períodos de enfermedad aguda llamados crisis metabólicas. Algunos de los primeros síntomas de una crisis metabólica son:

- ♦ falta de apetito
- ♦ demasiado sueño o falta de energía
- ♦ irritabilidad
- ♦ nerviosismo
- ♦ náuseas
- ♦ vómitos
- ♦ tono muscular disminuido (músculos y articulaciones flácidos)
- ♦ debilidad muscular

Si esta enfermedad no se trata, con el tiempo pueden aparecer más síntomas, como:

- ♦ tics o espasmos musculares
- ♦ rigidez muscular
- ♦ movimientos bruscos involuntarios de brazos y piernas
- ♦ problemas de coordinación y equilibrio
- ♦ altos niveles de ácido en la sangre
- ♦ convulsiones
- ♦ inflamación cerebral, o sangre en el cerebro
- ♦ coma, que a veces causa la muerte

¿Cuál es el tratamiento para la GA1?

Los tratamientos para los bebés y niños con GA1 son:

- 1. Medicamentos:** el médico podría recetarle riboflavina para su hijo. Ésta es una vitamina que ayuda al organismo a utilizar las proteínas y a eliminar el ácido glutárico de la sangre. También podría recetarle L-carnitina. Esta sustancia es segura y natural y ayuda al organismo a generar energía. No utilice ningún medicamento sin antes consultar con su médico.
- 2. Plan de comidas, incluyendo alimentos y leches especiales medicinales:** la mayoría de los niños con GA1 necesitan ingerir alimentos bajos en lisina y triptófano. La dieta a menudo incluye alimentos para dietas especiales y leches especiales. Los siguientes alimentos deben eliminarse de la dieta o, al menos, limitarse:
 - ♦ leche, queso y otros productos lácteos
 - ♦ carnes rojas y aves
 - ♦ pescado
 - ♦ huevos
 - ♦ frijoles y arvejas secos
 - ♦ mantequilla de maní (cacaahuete) y frutos secos
- 3. Análisis de sangre:** los análisis de sangre regulares permiten medir los niveles de aminoácidos de su hijo.

Cosas para recordar

Algunas enfermedades de menor importancia, como un resfriado o una gripe, pueden causar una crisis metabólica en los bebés y niños con GA1. Llame al médico de inmediato cuando su hijo tenga alguno de estos síntomas:

- ♦ pérdida de apetito
- ♦ poca energía o demasiado sueño
- ♦ vómitos
- ♦ fiebre
- ♦ una infección o enfermedad
- ♦ alteraciones en la conducta o la personalidad (por ej., llorar sin motivo)

Algunos niños con GA1 a menudo no tienen hambre. Si no pueden comer o muestran síntomas de una crisis metabólica, quizá se necesite tratarlos en el hospital.