

Hoja Informativa sobre las Pruebas de Detección Temprana a Recién Nacidos

Aciduria glutárica, tipo II (GA2)

¿Qué es la aciduria glutárica, tipo II?

La aciduria glutárica, tipo II (GA2) es un trastorno que le impide al cuerpo descomponer ciertas grasas y proteínas. Se considera que es un trastorno de la oxidación de los ácidos grasos, ya que las personas afectadas por GA2 no pueden transformar algunas de las grasas y proteínas que ingieren en la energía que el cuerpo necesita para funcionar. Esto ocasiona que muchos ácidos grasos no utilizados y otras sustancias dañinas se acumulen en el cuerpo. La GA2 puede ocasionar debilidad del tono muscular, problemas graves del corazón y la muerte. Para algunos individuos con GA2, detectar a tiempo la enfermedad y comenzar su tratamiento pueden servir para prevenir algunas de las consecuencias graves asociadas con esta enfermedad.

¿Cuál es la causa de la GA2?

Cuando ingerimos un alimento, las enzimas ayudan a descomponerlo. Algunas enzimas descomponen las grasas en sus elementos fundamentales llamados ácidos grasos. Algunas enzimas descomponen los aminoácidos en sus elementos básicos, llamados aminoácidos. Otras enzimas descomponen estos ácidos grasos y aminoácidos para transformarlos en energía. Las enzimas flavoproteína de transferencia de electrones (ETF) y ETF-ubiquinona oxidorreductasa (ETF-QO) ayudan a descomponer las grasas y las proteínas para transformarlas en energía.

En las personas con GA2, una de estas enzimas no funciona correctamente. Para que un bebé tenga GA2 basta con que una de estas dos enzimas no funcione, y puede ser cualquiera de las dos. Si su bebé tiene GA2 su cuerpo produce ETF o ETF-QO que no funcionan correctamente, o bien no las produce en cantidad suficiente.

¿Qué síntomas o problemas se presentan con la GA2?

[Los síntomas son señales fuera de lo normal que un padre observa en su hijo.]

Los signos de GA2 pueden comenzar al poco tiempo de nacer el bebé, durante la niñez o incluso en la edad adulta. Los signos de GA2 incluyen:

- dormir más de lo normal o más a menudo
- cambios del comportamiento
- irritabilidad
- tono muscular débil (conocido como hipotonía)
- falta de apetito
- fiebre
- vómito
- diarrea

- nivel de azúcar bajo en la sangre

Muchos de estos signos pueden presentarse cuando el bebé toma alimentos que su cuerpo no puede descomponer. Estos signos pueden desencadenarse cuando el bebé pasa largos periodos sin comer, se enferma o tiene alguna infección.

Si su bebé manifiesta alguno de estos signos, asegúrese de contactar al doctor de su bebé inmediatamente.

¿Cuál es el tratamiento para la GA2?

1. Tratamientos dietéticos: Es probable que su bebé necesite seguir una dieta restringida a fin de evitar ciertos alimentos que su cuerpo no puede descomponer. Un dietista o un nutriólogo pueden ayudarlo a planear una dieta sana para su bebé. El comer más a menudo puede también ayudar a su bebé a evitar muchos de los signos mencionados en la sección que trata sobre los síntomas o problemas.

2. Medicación: Algunos niños con GA2 toman suplementos de L-carnitina recetados médicamente. La L-carnitina es una sustancia que el cuerpo produce de manera natural, pero es probable que el cuerpo de su bebé no la produzca en cantidad suficiente. El tomar suplementos de L-carnitina puede ayudar al cuerpo a descomponer la grasa para transformarla en energía y a eliminar las sustancias dañinas que se acumulan en él. El doctor de su bebé necesitará darle una receta para que usted obtenga estos suplementos.

Es probable que el doctor de su bebé le recete también riboflavina (una vitamina) o suplementos de glicina (un elemento básico de las proteínas).

Lo que debe recordar

Los niños y los adultos que reciben tratamiento para la GA2 pueden vivir con buena salud. Aun cuando reciban tratamiento, algunos niños podrían experimentar ciertas discapacidades del aprendizaje.

Sin tratamiento, los niños y los adultos con GA2 corren el riesgo de tener daños en el hígado, problemas del corazón o daño cerebral.

El tratamiento podría no ser eficaz en algunos recién nacidos con GA2. Son pocos los casos de los que se ha informado que el tratamiento para la GA2 en recién nacidos fue eficaz. La mayoría de los bebés afectados por GA2 mueren durante los primeros meses de vida a causa de problemas del corazón.