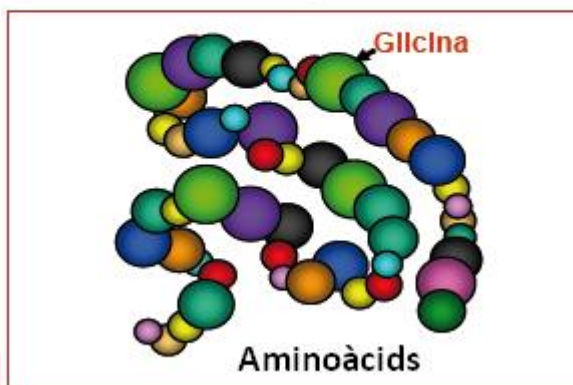
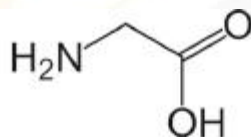


# HIPERGLICINÈMIA NO CETÒSICA

## QUÈ ÉS UNA HIPERGLICINÈMIA NO CETÒSICA?

La **hiperglicinèmia no cetòsica** és un error congènit del metabolisme de la glicina que causa una acumulació d'aquest aminoàcid a sang, orina i cervell. S'anomena també **encefalopatia hiperglicinèmica**, degut al greu trastorn que causa l'acumulació de glicina en el cervell (encèfal).

## QUÈ ÉS LA GLICINA?

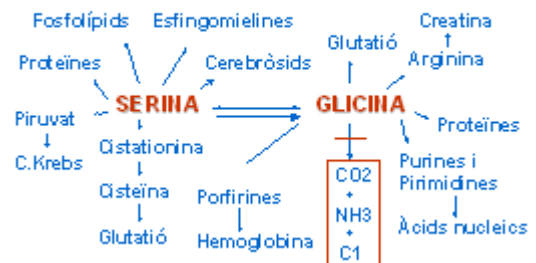


La glicina és l'aminoàcid més senzill i abundant, que forma part de les proteïnes (cadena d'aminoàcids). No és essencial en la dieta humana, ja que podem formar-la a partir d'altres compostos, especialment d'un altre aminoàcid, la serina.

## COM ES METABOLITZA LA GLICINA?

La glicina es forma a partir de la serina mitjançant una important reacció reversible. La glicina es degrada mitjançant un complex enzimàtic mitocondrial localitzat a cervell, ronyó, fetge i placenta, que està format per 4 proteïnes (P,H,T i L): el **sistema de degradació de la glicina (GCS)**. En aquestes reaccions es produeixen grups metil (C1) que es poden cedir a altres compostos, per la qual cosa aquesta reacció té molta importància metabòlica.

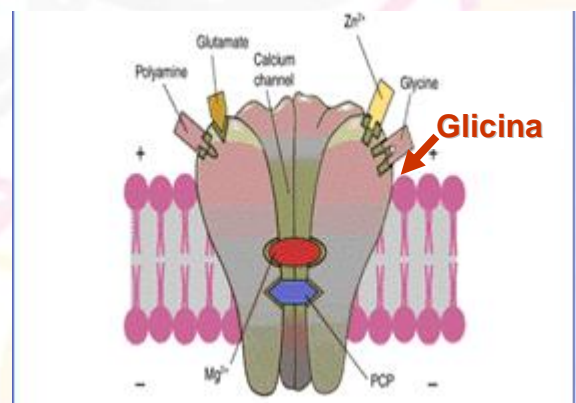
### Metabolisme de la serina-glicina



## QUINES FUNCIONS TÉ LA GLICINA?

A més a més de ser precursora de múltiples compostos, la **glicina és un neurotransmissor cerebral**.

### Receptor N-metil-D-aspartat (NMDA)



## QUÈ ÉS UN NEUROTRANSMISSOR?

Els **neurotransmissors** són missatgers químics que alliberen les neurones per comunicar-se entre elles. Alguns neurotransmissors provoquen l'inici de l'activitat de les neurones que els "reben" (**neurotransmissors excitadors**), però altres inhibeixen aquesta activitat (**neurotransmissors inhibidors**).

La glicina té una doble funció: per una banda és un **neurotransmissor inhibidor**, i actua sobre uns receptors específics del tronc cerebral i la medul·la. Per altra banda, és un **neurotransmissor excitotòxic**, que actua modulant el receptor de N-metil-D-aspartat (NMDA) en la escorxa cerebral. Aquest receptor de NMDA intervé activament en el desenvolupament del sistema nerviós, plasticitat cerebral i també en processos degeneratius.

## QUÈ SIGNIFICA UN ERROR METABÒLIC?

Quan hi ha una alteració (error) en el metabolisme (conjunt de reaccions enzimàtiques que permeten la vida), algun procés metabòlic no es produeix amb l'eficàcia necessària i això pot causar l'acumulació d'algun compost que és tòxic per al nostre organisme, com la glicina, que és neurotòxica. Aquestes alteracions tenen conseqüències patològiques.

## QUÈ PASSA EN LA HIPERGLICINÈMIA NO CETÒSICA?

La hiperglicinèmia no cetòsica pot produir-se per defecte d'un dels quatre enzims que intervenen en la degradació de la glicina formant el complex GCS.

## PER QUÈ ES PRODUEIX UNA DEFICIÈNCIA D'ACTIVITAT GCS?

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 de les reaccions del metabolisme.

La deficiència de GCS es produeix degut a mutacions (canvis estables i hereditaris) en un dels quatre gens que codifiquen els enzims que formen el complex. S'hereta de forma autosòmica recessiva, és a dir, els pares són portadors de mutacions en un d'aquests gens tot i que no pateixen els efectes de la deficiència enzimàtica. Si ambdós pares transmeten una mutació al fill, aquest patirà una hiperglicinèmia no cetòsica.

## QUÈ PASSA EN LA HIPERGLICINÈMIA NO CETÒSICA?

Les primeres manifestacions poden presentar-se al naixement o en les primeres setmanes de vida, tot i que el dany neurològic pot haver-se iniciat ja intraúter. Les conseqüències de l'efecte inhibitor de la glicina són hipotonia, crisis d'apnea, episodis de singlot, augment dels reflexes osteotendinosos. Com a conseqüència de l'efecte excitotòxic apareixen convulsions, retard mental i alteracions del desenvolupament cerebral. En general, el curs de la malaltia és ràpid, però hi ha excepcions.

## Manifestacions clíniques del NKH

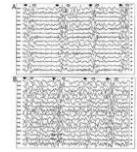


**Neonatal:**  
hipotonia,  
apnea,  
singlot,  
↑ reflexos

### Formes greus



Formes tardanes



convulsions

## COM ES DIAGNOSTICA UNA HIPERGLICINÈMIA NO CETÒSICA?

El diagnòstic es basa en l'anàlisi d'aminoàcids a plasma i líquid cefalorraquidi del pacient per quantificar l'augment de glicina i valorar la relació entre les concentracions a líquid cefalorraquidi i a plasma.

## QUINES SÓN LES POSSIBILITATS TERAPÈUTIQUES EN LA HIPERGLICINÈMIA NO CETÒSICA?

El tractament de la hiperglicinèmia no cetòsica es basa en:

- Restricció proteica.
- Eliminació de glicina mitjançant l'ús de benzoat sòdic oral.
- Vitamines (àcid fòlic i piridoxina per estimular el complex GCS).
- Dextrometorfà, per limitar l'excitotoxicitat.

La hiperglicinèmia no cetòsica és una malaltia hereditària que implica greus conseqüències. El diagnòstic precoç i tractament simptomàtic poden millorar la qualitat de vida d'aquests pacients.



Passeig Sant Joan de Déu, 2  
08950 Esplugues de Llobregat  
Barcelona

Tel: +34 93 203 39 59

[www.hsdbcn.org](http://www.hsdbcn.org) / [www.guiametabolica.org](http://www.guiametabolica.org)

© Hospital Sant Joan de Déu. Tots els drets reservats.