



ERROR CONGÉNITO DEL METABOLISMO

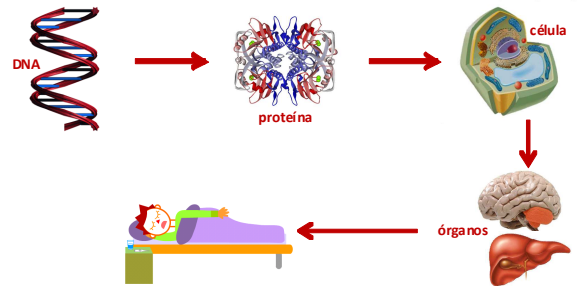
¿Qué son los Errores Congénitos del Metabolismo (ECM)?

- Son enfermedades poco frecuentes causadas por alteraciones genéticas (mutaciones).
- Dan lugar a proteínas anómalas, en las que la estructura y, por lo tanto, la función están alteradas.
- Como resultado el metabolismo se altera, lo que provoca el funcionamiento anómalo de células y órganos.

¿Qué es el metabolismo?

- Es el conjunto de procesos que se realizan en los seres vivos para mantener la vida (nacer, crecer, reproducirse, mantener las estructuras de nuestro cuerpo y relacionarse con el entorno).

Error congénito del metabolismo



Los ECM son enfermedades raras



¿Cuál es la frecuencia de los ECM?

- Se han descrito actualmente unos 700 ECM.
- Su frecuencia individual es muy baja. Son enfermedades “**raras o minoritarias**” (< 1 en 2.000 nacidos vivos).
- Considerados en conjunto su frecuencia es elevada: entre 1 por cada 1000-1500 nacidos vivos.

¿Qué síntomas clínicos causan estas enfermedades?

- En general, son enfermedades **graves**, muchas veces multisistémicas, con especial afectación del sistema nervioso, por lo que implican **cargas familiares y sociales importantes**.

¿Cómo se tratan los ECM?

- Las estrategias de tratamiento son muy variadas, siendo algunas de ellas, realmente eficaces.
- Pueden implicar la utilización de **fármacos huérfanos** y de **dietas especiales** que evitan la acumulación de metabolitos tóxicos, corrigiendo en parte la alteración metabólica.
- **En muchos ECM no existen aún terapias efectivas.**
- El **diagnóstico y tratamiento tempranos** de los ECM, puede mejorar en muchos de ellos su **calidad y esperanza de vida** y puede evitar, en ocasiones, graves secuelas.

¿Dónde puedo encontrar información sobre ECM?

www.guiametabolica.org