

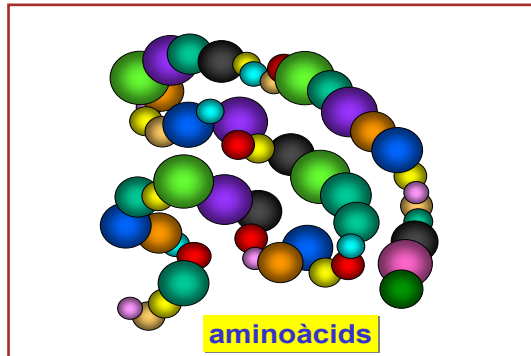
## ACIDÚRIA METILMALÒNICA

### QUÈ ÉS UNA ACIDÚRIA METILMALÒNICA?

Una acidúria metilmalònica és un trastorn de la degradació de les proteïnes, que causa l'acumulació en plasma, orina i teixits d'un producte tòxic, l'àcid metilmalònic.

### COM ES DEGRADEN LES PROTEÏNES?

Les proteïnes estan formades per una cadena molt llarga d'aminoàcids que s'alliberen al de-



gradar-se aquelles. Els aminoàcids lliures poden utilitzar-se per formar altres proteïnes del nostre organisme o bé per generar energia. Cada aminoàcid es degrada també mitjançant una sèrie de reaccions en cadena, formant vies metabòliques, de manera que cada aminoàcid té la seva pròpia via per formar-se i per degradar-se convertint-se en energia. Totes aquestes reaccions es realitzen, mitjançant l'acció d'unes proteïnes, els enzims, que les faciliten.

## ACIDÚRIA METILMALÒNICA

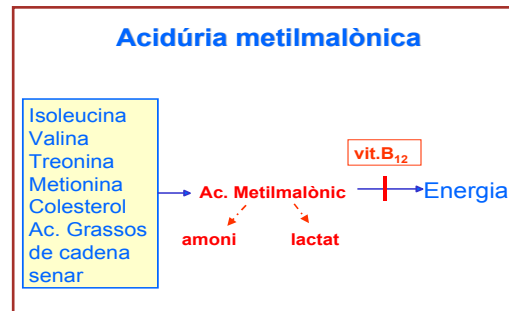
### QUÈ SIGNIFICA UN ERROR METABÒLIC?

Quan hi ha un error al metabolisme, alguna d'aquestes reaccions no es produeix amb l'eficàcia deguda, els compostos anteriors a la reacció s'acumulen, i els posteriors no es sintetitzen correctament. Les acidúries orgàniques són defectes del metabolisme d'alguns aminoàcids que causen l'acumulació d'àcids orgànics.

### QUÈ PASSA EN L'ACIDÚRIA METILMALÒNICA?

En el cas de l'acidúria metilmalònica, la deficiència d'un enzim (metilmalonil CoA mutasa, MCM) o bé d'un derivat de la vitamina B<sub>12</sub> (adenosilcobalamina), necessària per a la bona funció de la reacció enzimàtica, causen l'acumulació de l'àcid metilmalònic tòxic. S'acumulen també secundàriament l'amoni i el lactat, també tòxics.

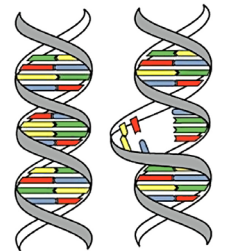
### PER QUÈ ES PRODUEIX UNA ACIDÚRIA METILMALÒNICA?



Cada una de les reaccions del metabolisme que donaran lloc als compostos que formen el nostre cos està determinada genèticament

## ACIDÚRIA METILMALÒNICA

(codificada). Tots heretem dels nostres pares la informació correcta o alterada que determina que es realitzi cadascuna de les reaccions del metabolisme. La deficiència d'MCM es produeix degut a mutacions (canvis estables i hereditaris) en el *gen MUT*, que codifica aquest enzim i també pot produir-se per mutacions en els diversos gens implicats en el metabolisme de la vitamina B<sub>12</sub>. Aquestes deficiències són trastorns genètics, d'herència autosòmica recessiva, és a dir, els pares són portadors de mutacions en aquests gens tot i que no pateixen els efectes de la deficiència enzimàtica. Si ambdós pares transmeten la mutació al nen, aquest patirà una acidúria metilmalònica.



### QUÈ PASSA QUAN UN NEN/A NEIX AMB UNA ACIDÚRIA METILMALÒNICA?

El nadó neix sense problemes, perquè fins al moment del part és la seva mare la que s'encarrega de metabolitzar les proteïnes i ella ho fa bé, encara que sigui portadora d'una informació errònia. Quan el nadó comença a alimentar-se, les proteïnes de la llet es degraden i alliberen tots els aminoàcids. Però alguns d'ells (isoleucina, valina, metionina i treonina) no es degraden bé, degut al defecte enzimàtic i l'àcid metilmalònic, així com també l'amoni i el lactat comencen a acumular-se. El nadó s'intoxica amb tots aquests productes tòxics, presenta un refús de l'aliment, vòmits, deshidratació, trastorns del to, letàrgia i, fins i tot, pot arribar al coma. La complicació més

## ACIDÚRIA METILMALÒNICA

- important que pot aparèixer en aquesta malaltia
- a llarg termini és una afectació renal progressiva.

### COM ES DIAGNOSTICA UNA ACIDÚRIA METILMALÒNICA?

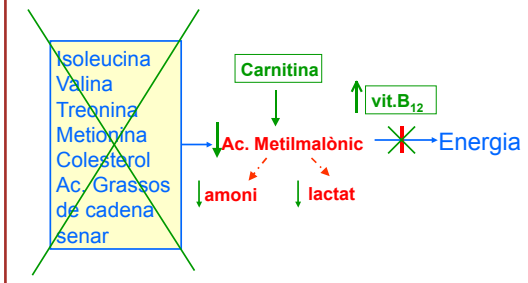
- En base a la clínica del pacient es realitza una anàlisi d'àcids orgànics en orina que demostra l'elevada excreció d'àcid metilmalònic. És important el diagnòstic diferencial entre els defectes de MCM i els defectes del metabolisme de la vitamina B<sub>12</sub>. L'estudi enzimàtic o el de les mutacions en els gens del metabolisme de la vitamina B<sub>12</sub> confirmen el diagnòstic i permeten el consell genètic i el diagnòstic prenatal.

### QUÈ CAL FER PER EVITAR LES CONSEQÜÈNCIES D'UNA ACIDÚRIA METILMALÒNICA?

- Cal diagnosticar el més ràpidament possible i instaurar un tractament. Aquest es basa en evitar la intoxicació pels productes tòxics acumulats, i evitar la seva futura acumulació. Això s'aconseguirà de diverses maneres:
- **a) administrant vitamina B<sub>12</sub>**, perquè si el metabolisme deficient d'aquesta vitamina fos la causa primària d'aquesta malaltia, aquest tractament seria definitiu. Si no hi ha bona resposta immediata, es prossegueix amb les següents opcions:
- **b) restringint les proteïnes naturals de la dieta** perquè contenen tots els aminoàcids precursors. No obstant, els aminoàcids són indispensables per a la síntesi de proteïnes que formaran el cos del nou-nat, per la qual cosa cal aportar-los mitjançant una **fórmula especial**, que no conté els aminoàcids precursors de l'àcid metilmalònic, valina, isoleucina, metionina i treonina.
- **c) A més a més, s'administrarà carnitina**, que transforma l'àcid metilmalònic tòxic en un producte no tòxic i l'elimina per l'orina.

## ACIDÚRIA METILMALÒNICA

### Acidúria metilmalònica en tractament



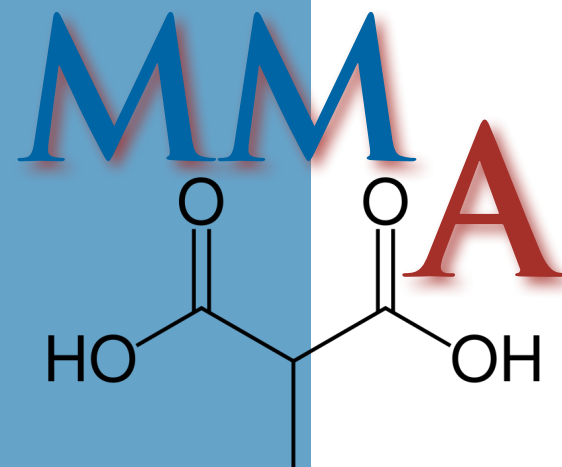
L'acidúria metilmalònica és una malaltia hereditària que, no tractada, pot implicar greus conseqüències. No obstant, el diagnòstic precoç i el tractament adequat de la malaltia poden millorar molt el pronòstic, i per tant, la qualitat de vida dels nens afectats.



Passeig Sant Joan de Déu, 2  
08950 Esplugues de Llobregat  
Barcelona, Espanya  
+34 93 253 21 00  
Fax +34 93 203 39 59  
[www.hsjdbcn.org](http://www.hsjdbcn.org)

© Hospital Sant Joan de Déu. Drets reservats.

# ACIDÚRIA METILMALÒNICA



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