

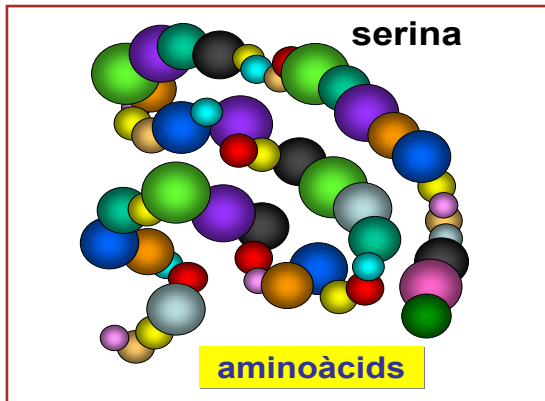
DEFICIÈNCIA DE SERINA

QUÈ ÉS UNA DEFICIÈNCIA DE SERINA?

La deficiència de serina comprén un grup d'errors congènits del metabolisme que afecten a la síntesi d'aquest aminoàcid, i causen un defecte de serina que afecta especialment el sistema nerviós.

QUÈ ÉS LA SERINA?

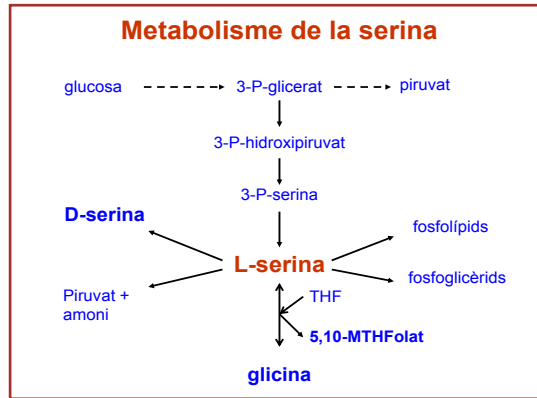
La serina és un aminoàcid que forma part de les proteïnes (cadena d'aminoàcids), però no és essencial en la dieta humana, ja que podem sintetitzar-lo a partir d'altres compostos.



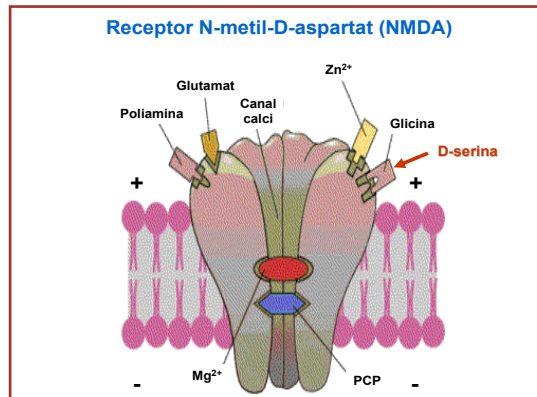
COM SE SINTETITZA LA SERINA?

La serina es sintetitza a partir del 3-fosfopiruvat mitjançant tres reaccions enzimàtiques en cadena. La serina pot convertir-se en l'aminoàcid glicina, mitjançant una reacció reversible important, en la que intervé el metabolisme del folat (vitamina del grup B). La serina és precursora d'altres aminoàcids (cistationina, cistina) i altres compostos importants (glutatió, purines i pirimidines). És indispensable en la formació de fosfolípids i fosfoglicèrids, compostos de gran importància metabòlica, especialment pel sistema nerviós.

DEFICIÈNCIA DE SERINA



La L-serina, forma comú d'aquest aminoàcid, pot transformar-se en D-serina que, com la glicina, és un neuromodulador del receptor de N-metil-D-aspartat (NMDA), receptor del neurotransmissor glutamat que està implicat en el desenvolupament del sistema nerviós, plasticitat cerebral i neurodegeneració. La D-serina està present especialment en el període perinatal en el cervell.



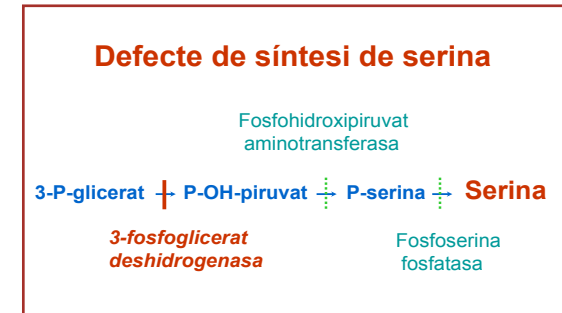
DEFICIÈNCIA DE SERINA

QUÈ SIGNIFICA UN ERROR METABÒLIC DE LA SERINA?

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 se sintetitzen correctament.

QUÈ PASSA EN LA DEFICIÈNCIA DE SERINA?

La deficiència de serina pot produir-se per defecte d'un dels tres enzims que intervenen en la seva síntesi, especialment de la 3-fosfoglicerat deshidrogenasa (PHGDH), que és el defecte més greu i el que es descriu en més pacients.



PER QUÈ ES PRODUEIX AQUESTA DEFICIÈNCIA DE PHGDH?

Cadascuna 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 cada un d'aquests processos del metabolisme. La deficiència d'activitat PHGDH es produeix degut a mutacions (canvis estables i hereditaris) en el gen PHGDH que codifica aquest enzim. Aquesta defi-

DEFICIÈNCIA DE SERINA

ciència és un trastorn genètic de **herència autosòmica recessiva**, és a dir, els pares són portadors de mutacions en el **gen PHGDH**, tot i que no pateixen els efectes de la deficiència enzimàtica. Si ambdós pares transmeten una mutació al fill el nen mostrarà un **defecte d'actividad enzimàtica hereditari**.

QUÈ PASSA QUAN UN NEN/A NEIX AMB UNA DEFICIÈNCIA DE SERINA?

Com que tant la L-serina, como la D-serina, la glicina i el metabolisme del folat són molt importants en el desenvolupament i bona funció del sistema nerviós central, els nens que neixen amb una deficiència de serina poden manifestar **simptomes neurològics** ja abans del naixement, com la microcefàlia congènita. El retard en el desenvolupament psicomotor es pot manifestar ja en els primers mesos de vida, seguit de crisis convulsives refractàries, cataractes, tetraparèsia espàstica i nistagmus en alguns pacients.

COM ES DIAGNOSTICA LA DEFICIÈNCIA DE SERINA?

El diagnòstic es basa en l'anàlisi d'aminoàcids a plasma i líquid cefalorraquidi del pacient per detectar la deficiència de serina i, en alguns casos, també de glicina. L'estudi enzimàtic permet fer el diagnòstic diferencial entre els tres defectes de síntesi. L'estudi genètic confirma el defecte i permet el consell genètic i diagnòstic prenatal.

QUÈ CAL FER PER EVITAR LES CONSEQÜÈNCIES D'UNA DEFICIÈNCIA DE SERINA?

Cal **tractar** el pacient el més precoçment possible, fins i tot prenatalment en les famílies amb un cas afecte previ. El tractament dels defec-

DEFICIÈNCIA DE SERINA

tes de síntesi de serina es basa en la **administració de L-serina**, que corregeix el defecte no solament d'aquest aminoàcid, sino també de glicina i folat. En pacients que mostraven baixa concentració plasmàtica de glicina, s'ha optat per la suplementació amb els dos aminoàcids (serina i glicina). La suplementació amb serina és molt efectiva en el tractament de les crisis epilèptiques.

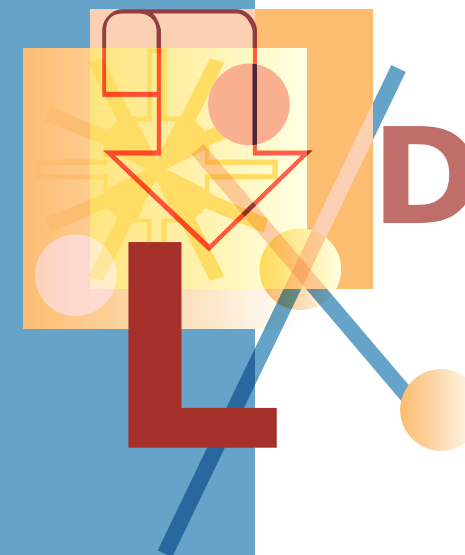
La deficiència de serina és una malaltia hereditària que, no tractada, pot implicar greus conseqüències. No obstant, el diagnòstic ràpid i el tractament adequat milloren molt el pronòstic i la qualitat de vida dels pacients.



Passeig Sant Joan de Déu, 2
08950 Èsplugues de Llobregat
Barcelona, Espanya
+34 93 253 21 00
Fax +34 93 203 39 59
www.hsjdbcn.org

© Hospital Sant Joan de Déu. Drets reservats.

DEFICIÈNCIA DE SERINA



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