

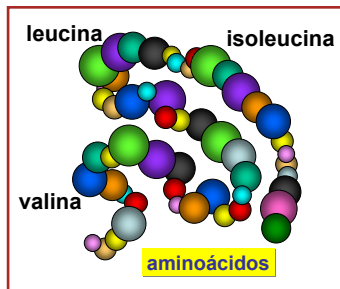
LEUCINOSIS

¿QUÉ ES LA ENFERMEDAD DE LA ORINA CON OLOR A JARABE DE ARCE O LEUCINOSIS?

Es un error congénito del metabolismo de los aminoácidos ramificados, leucina, isoleucina y valina, que causa la acumulación en plasma, orina y tejidos de unos productos neurotóxicos, los aminoácidos y cetoácidos ramificados.

¿QUÉ SON LOS AMINOÁCIDOS RAMIFICADOS?

Son compuestos con cadenas laterales (ramificados) que forman parte de las proteínas (largas cadenas de aminoácidos, entre ellos: leucina, isoleucina y valina). Los aminoácidos



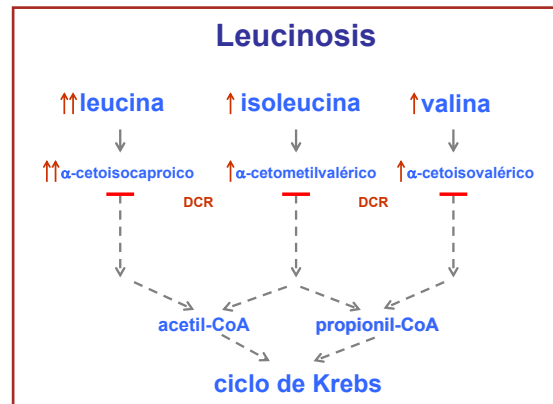
libres pueden utilizarse para formar otras proteínas nuevas de nuestro organismo o bien para generar energía. Cada aminoácido se degrada mediante una serie de reacciones en cadena, formando vías metabólicas, de manera que cada aminoácido tiene su propia ruta para formarse y para degradarse. Todas estas reacciones se realizan, gracias a la acción de unas proteínas, las enzimas, que las facilitan.

¿QUÉ OCURRE EN LA ENFERMEDAD DE LA ORINA CON OLOR A JARABE DE ARCE?

Cuando existe un error en el metabolismo, alguna de estas reacciones no se produce con la debida eficacia y los compuestos anteriores a la reacción se acumulan, mientras que los posteriores no se sinte-

LEUCINOSIS

tizan correctamente. La enfermedad de orina con olor a jarabe de arce es un defecto del metabolismo de los aminoácidos ramificados, que causa la acumulación de éstos (leucina, isoleucina y valina) y también la de los cetoácidos ramificados, que huelen a jarabe de arce (dando nombre a la enfermedad). Estos tres aminoácidos se degradan por rutas diferentes, pero comparten una misma reacción catalizada por un complejo enzimático, la deshidrogenasa de los cetoácidos ramificados (DCR), que es la que se halla deficiente, causando esta enfermedad. La leucina y su cetoácido son los compuestos que se acumulan más en esta enfermedad y también los más tóxicos. Por ello esta enfermedad se denomina también leucinosis.



¿POR QUÉ SE PRODUCE UNA LEUCINOSIS?

Cada una de las reacciones del metabolismo que van a dar lugar a los compuestos que forman nuestro cuerpo está determinada genéticamente (codificada). Todos heredamos de nuestros padres la información correcta o alterada que determina que se realice cada uno de estos procesos. La deficiencia de actividad DCR se produce debido a mutaciones (cambios estables

LEUCINOSIS

y hereditarios) en los genes que codifican las proteínas que forman este complejo enzimático. Esta deficiencia es un trastorno genético de herencia autosómica recesiva, es decir, los padres son portadores de mutaciones en uno de estos genes aunque no sufren los efectos de la deficiencia enzimática. Si ambos padres transmiten una mutación al niño, éste sufrirá una leucinosis.

¿QUÉ OCURRE EN EL CASO DE UN NIÑO/A QUE NACE CON UNA LEUCINOSIS?

El bebé nace sin problemas, ya que hasta el momento del parto es su madre la que se encarga de metabolizar las proteínas y ella lo hace bien, aunque sea portadora de una información errónea. Cuando el bebé comienza a alimentarse, las proteínas de la leche se degradan y liberan todos los aminoácidos. No obstante, los aminoácidos y cetoácidos ramificados no se degradan bien, debido al defecto enzimático y comienzan a acumularse. El niño se intoxica con estos productos neurotóxicos, presenta un rechazo del alimento, vómitos, letargia e incluso coma.

¿EXISTEN DIFERENTES FORMAS CLÍNICAS DE LEUCINOSIS?

Se han descrito 4 formas clínicas, aunque la más frecuente es la clásica, de presentación neonatal grave. La forma intermedia cursa con menor gravedad y la forma intermitente se presenta con episodios de descompensación metabólica y períodos de normalidad entre ellos. Se ha descrito una forma sensible a la tiamina, poco frecuente, similar a la intermedia y tratable con esta vitamina.

LEUCINOSIS

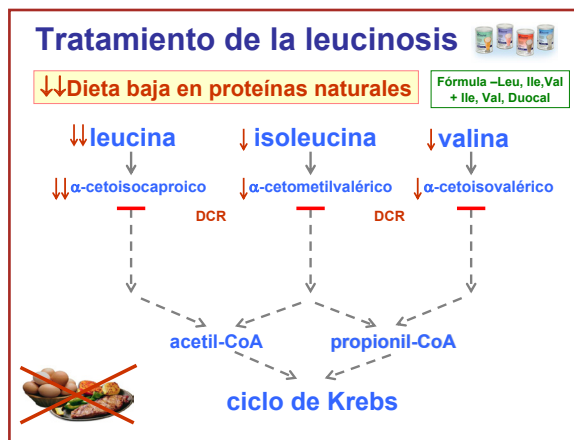
¿CÓMO SE DIAGNOSTICA UNA LEUCINOSIS?

Se diagnostica mediante el estudio de aminoácidos y ácidos orgánicos, que demuestran la acumulación de los aminoácidos y cetoácidos ramificados. Los estudios enzimático y genético permiten el consejo genético y el diagnóstico prenatal.

¿QUÉ HAY QUE HACER PARA EVITAR LAS CONSECUENCIAS DE UNA LEUCINOSIS?

Hay que actuar lo más rápidamente posible e instaurar un **tratamiento**. Este se basa en **evitar la intoxicación por los productos tóxicos acumulados**, eliminándolos de la dieta y evitando así su futura acumulación. Esto se logrará, en primer lugar, **restringiendo las proteínas naturales de la dieta** ya que todas ellas contienen los aminoácidos precursores.

No obstante, los aminoácidos son indispensables para la formación de proteínas que permitirán crecer al recién nacido, por lo que se aportan mediante una **fórmula especial** que no contiene leu-



LEUCINOSIS

cina, isoleucina ni valina. Es importante **evitar un defecto de isoleucina y valina** que impediría la síntesis proteica y favorecería la degradación de las proteínas corporales y, con ello, la acumulación de compuestos tóxicos. El aporte energético debe ser también importante con el mismo objeto.

La leucinosis es una enfermedad hereditaria que, no tratada, puede conllevar graves consecuencias. Sin embargo, el diagnóstico y tratamiento precoces mejoran mucho el pronóstico y la calidad de vida de los niños afectados.



Sant Joan de Déu
HOSPITAL MATERNOINFANTIL - UNIVERSITAT DE BARCELONA

Paseo Sant Joan de Déu, 2
08950 Esplugues de Llobregat
Barcelona, España
+34 93 253 21 00
Fax +34 93 203 39 59
www.hsjdbcn.org

© Hospital Sant Joan de Déu. Drets reservats.

Sant Joan de Déu
HOSPITAL MATERNOINFANTIL - UNIVERSITAT DE BARCELONA

ENFERMEDAD DE LA ORINA CON OLOR A JARABE DE ARCE O LEUCINOSIS



UNIDAD DE SEGUIMIENTO DE LA PKU Y OTROS TRASTORNOS METABÓLICOS
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU