

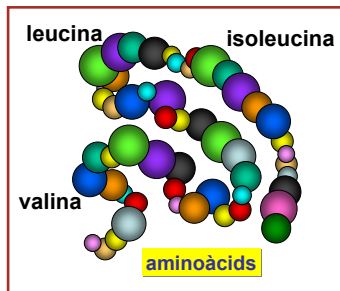
# LEUCINOSI

## QUÈ ÉS UNA MALALTIA D'ORINA AMB OLOR DE XAROP D'ORÓ O LEUCINOSI?

És un error congènit del metabolisme dels aminoàcids ramificats, leucina, isoleucina i valina, que causa l'acumulació a sang, orina i teixits d'uns productes potencialment tòxics, els aminoàcids i cetoàcids ramificats.

## QUÈ SÓN ELS AMINOÀCIDS RAMIFICATS?

Són compostos amb cadenes laterals (ramificats) que formen part de les proteïnes (llargues cadenes d'aminoàcids, entre ells leucina, isoleucina i valina) que s'alliberen al



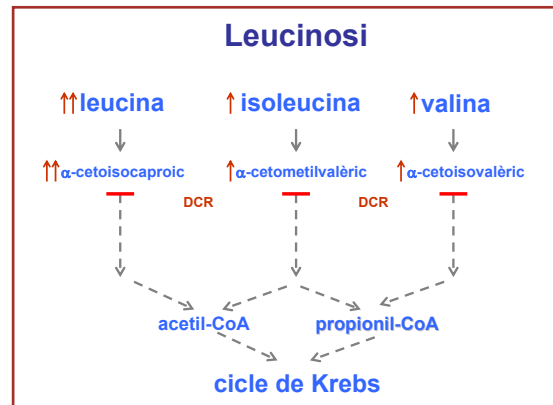
degradar-se aquelles. Els aminoàcids lliures poden utilitzar-se per formar altres proteïnes del nostre cos o bé per generar energia. Cada aminoàcid es degrada mitjançant una sèrie de reaccions en cadena, formant vies metabòliques, de manera que cada aminoàcid té la seva pròpia via per formar-se i per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

## QUÈ PASSA EN LA MALALTIA D'ORINA AMB OLOR DE XAROP D'ORÓ?

Quan hi ha un error al metabolisme, alguna d'aquestes reaccions no es produeix amb l'eficàcia deguda, els compostos anteriors a la re-

# LEUCINOSI

acció s'acumulen, i els posteriors no es sintetitzen correctament. La malaltia d'orina amb olor de xarop d'oró és un defecte del metabolisme dels aminoàcids ramificats, que causa l'acumulació d'aquests (leucina, isoleucina i valina) i també la dels cetoàcids ramificats, que fan olor de xarop d'oró (i donen el nom a la malaltia). Aquests tres aminoàcids es degraden per vies diferents, però comparteixen un mateix enzim, la deshidrogenasa dels cetoàcids ramificats (DCR) que, quan mostra una activitat deficient, causa aquesta malaltia. La leucina i el seu cetoàcid són els compostos que s'acumulen més en aquesta malaltia i també els més tòxics. Per això, s'anomena també leucinosi.



## PER QUÈ ES PRODUUEIX UNA LEUCINOSI?

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 d'activitat DCR es produeix degut a mutacions (canvis estables i hereditaris) en un

# LEUCINOSI

dels 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 leucinosi.

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

Un 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 els aminoàcids i cetoàcids ramificats no es degraden bé, degut al defecte enzimàtic i comencen a acumular-se. El nen s'intoxica amb tots aquests productes neurotòxics, presenta un refús de l'aliment, vòmits, letàrgia i, fins i tot, pot arribar al coma.

## EXISTEIXEN DIFERENTS FORMES CLÍNQUES DE LEUCINOSI?

S'han descrit quatre formes clíniques, tot i que la més freqüent és la clàssica, de presentació neonatal greu. La forma intermèdia cursa amb menor gravetat i la intermitent es presenta amb episodis de descompensació metabòlica i períodes de normalitat entre ells. S'ha descrit una forma sensible a tiamina, poc freqüent, similar a la intermèdia i tractable amb aquesta vitamina.

# LEUCINOSI

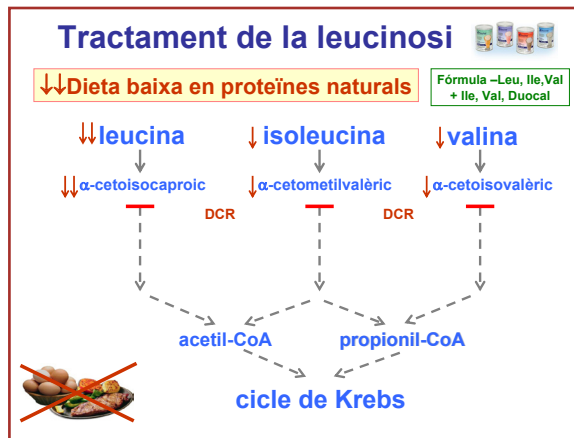
## COM ES DIAGNOSTICA UNA LEUCINOSI?

Es diagnostica mitjançant l'estudi d'aminoàcids i àcids orgànics, que demostren l'acumulació dels aminoàcids i cetoàcids ramificats. Els estudis enzimàtics i genètics permeten el consell genètic i el diagnòstic prenatal.

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

Cal actuar el més ràpidament possible i instaurar un tractament. Aquest es basa en evitar la intoxicació pels productes tòxics acumulats eliminant-los de la dieta i evitant així la seva futura acumulació. Això s'aconsegueix, en primer lloc, restringint les proteïnes naturals de la dieta perquè totes elles contenen els aminoàcids precursors.

No obstant, els aminoàcids són indispensables per a la formació de proteïnes que permetran que el nou-nat creixi, per la qual cosa s'han d'aportar mitjançant una fórmula especial, que no conté els aminoàcids precursors, leucina, isoleucina i valina. És important evitar un defecte d'isoleucina i va-



# LEUCINOSI

lina que impediria la síntesi proteica i conduiria a la degradació de les proteïnes corporals i, per tant, a l'acumulació de compostos tòxics. L'aport energètic també és important per evitar la degradació proteica.

La leucinosi és una malaltia hereditària que, no tractada, pot implicar greus conseqüències. No obstant, el diagnòstic i tractament precoç milloren molt el pronòstic i la qualitat de vida dels nens afectats.



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](http://www.hsjdbcn.org)

© Hospital Sant Joan de Déu. Drets reservats.



# MALALTIA DORINA AMB OLOR DE XAROP D'AURÓ O LEUCINOSI



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