



Acta Bioquímica Clínica Latinoamericana

ISSN: 0325-2957

ISSN: 1851-6114

actabioq@fbpba.org.ar

Federación Bioquímica de la Provincia de Buenos Aires
Argentina

Lopardo, Horacio Ángel
Errores congénitos del metabolismo
Acta Bioquímica Clínica Latinoamericana, vol. 58, núm. 3, 2024, Julio-Septiembre, p. 213
Federación Bioquímica de la Provincia de Buenos Aires
Buenos Aires, Argentina

Disponible en: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=53578608001>

- Cómo citar el artículo
- Número completo
- Más información del artículo
- Página de la revista en redalyc.org

redalyc.org

Sistema de Información Científica Redalyc
Red de revistas científicas de Acceso Abierto diamante
Infraestructura abierta no comercial propiedad de la academia

Errores congénitos del metabolismo

Los errores congénitos del metabolismo se definen como defectos bioquímicos de causa genética que producen la alteración de una proteína. Esta proteína puede ser una enzima, una hormona, un receptor-transportador de membrana o un componente de una organela celular. De esta manera, se generan diferentes enfermedades de naturaleza variable (autosómico-recesivas, autosómica dominante o ligadas al cromosoma X). Su reconocimiento precoz permite realizar tratamientos dietéticos y/o tratamientos con sustitución enzimática (1).

Estos trastornos pueden manifestarse con graves consecuencias clínicas, lo que los convierte en una causa importante de mortalidad y morbilidad, particularmente entre los recién nacidos y la población pediátrica en general (2).

A pesar de la rareza de estas enfermedades, en conjunto pueden representar más de 700 trastornos metabólicos hereditarios diferentes (3).

Muchas enfermedades metabólicas tienen presentaciones clínicas similares y el diagnóstico final sólo puede realizarse mediante el análisis de fluidos biológicos.

La orina humana contiene numerosos ácidos orgánicos y otras sustancias derivadas del metabolismo, en concentraciones muy variables. En la orina de un paciente con deficiencia de una enzima o cofactor hay un aumento pronunciado en la concentración de su sustrato o metabolitos relacionados debido a la activación de vías metabólicas secundarias. Así, los errores congénitos del metabolismo pueden diagnosticarse por la presencia o incrementos de estas moléculas en la orina mediante procedimientos no invasivos. Los ácidos orgánicos son sustancias que participan de numerosas vías metabólicas y por eso su estudio es de gran importancia para poder diagnosticar estas enfermedades "raras" (4).

Este estudio no está exento de complicaciones ya que su excreción es variable y depende de la edad, de la dieta, de las características genéticas, etc. Por eso debe encararse de forma multidisciplinaria, con métodos apropiados y con el empleo de puntos de corte que tengan en cuenta estas variables.

La aplicación de nuevas tecnologías como la cromatografía gaseosa acoplada a la espectrometría de masas (CG/EM) ha sido fundamental para el progreso en el diagnóstico de estas enfermedades metabólicas. Para llevar a cabo estos estudios y realizar una correcta interpretación de los resultados del cromatograma es necesario conocer los rangos de referencia de ácidos orgánicos urinarios en una población sana de la misma edad que la de los pacientes. Si bien son escasos los estudios que se enfocaron en determinar estos rangos de referencia, en un trabajo

publicado en este número de ABCL se estableció el intervalo de confianza de ácidos orgánicos urinarios en la primera infancia y recién nacidos (4). Para ello se evaluaron 125 muestras de orina de pacientes sanos, con edades de entre 2 días y 13 años. Veintinueve ácidos orgánicos urinarios fueron identificados mediante CG/EM, algunos de los cuales son indicativos de enfermedades metabólicas. Los resultados fueron analizados teniendo en cuenta el grupo etario dado que las concentraciones de la mayoría de los ácidos orgánicos urinarios varían de acuerdo a la edad (4).

El último trabajo sobre la excreción de ácidos orgánicos urinarios fue realizado hace más de 20 años y en las últimas décadas hubo variaciones en los hábitos alimentarios y un aumento significativo en los alimentos procesados. Es destacable el estudio de Saavedra et al. ya que ofrece datos actualizados sobre individuos de nuestra región (4). Estos resultados ofrecen información valiosa para profesionales de la salud, bioquímicos e investigadores dedicados al estudio de los trastornos metabólicos congénitos.

Referencias bibliográficas

1. Sanjurjo SP, Baldellou A, Aldámiz-Echevarría K, Montejo M, García Jiménez MC. Los errores congénitos del metabolismo como enfermedades raras con un planteamiento global específico. *An Sist San Navar* 2008; 31 (Supl. 2): 55-73.
2. Waters D, Adeloey D, Woolham D, Wastnedge E, Patel S, Rudan I. Global birth prevalence and mortality from inborn errors of metabolism: a systematic analysis of the evidence. *J Glob Health* 2018 Dec; 8 (2): 021102.
3. Applegarth DA, Toone JR, Lowry RB. Incidence of inborn errors of metabolism in British Columbia, 1969-1996. *Pediatrics* 2000 Jan; 105 (1): e10.
4. Saavedra DD, Hourcade ME, Alvarez CE, Wigganhauser J, Galván V, Gatti M, et al. Análisis de los niveles de ácidos orgánicos en orina de la primera infancia y recién nacidos: un estudio de cromatografía gaseosa acoplada a espectrometría de masas con evaluación de rangos de referencia. *Acta Bioquím Clin Latinoam* 2024; 58 (3): 227-39.

DR. HORACIO ÁNGEL LOPARDO
Director

Acta Bioquímica Clínica Latinoamericana