

ACMEIM
ASOCIACION CASTELLANO MANCHEGA DE
ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO



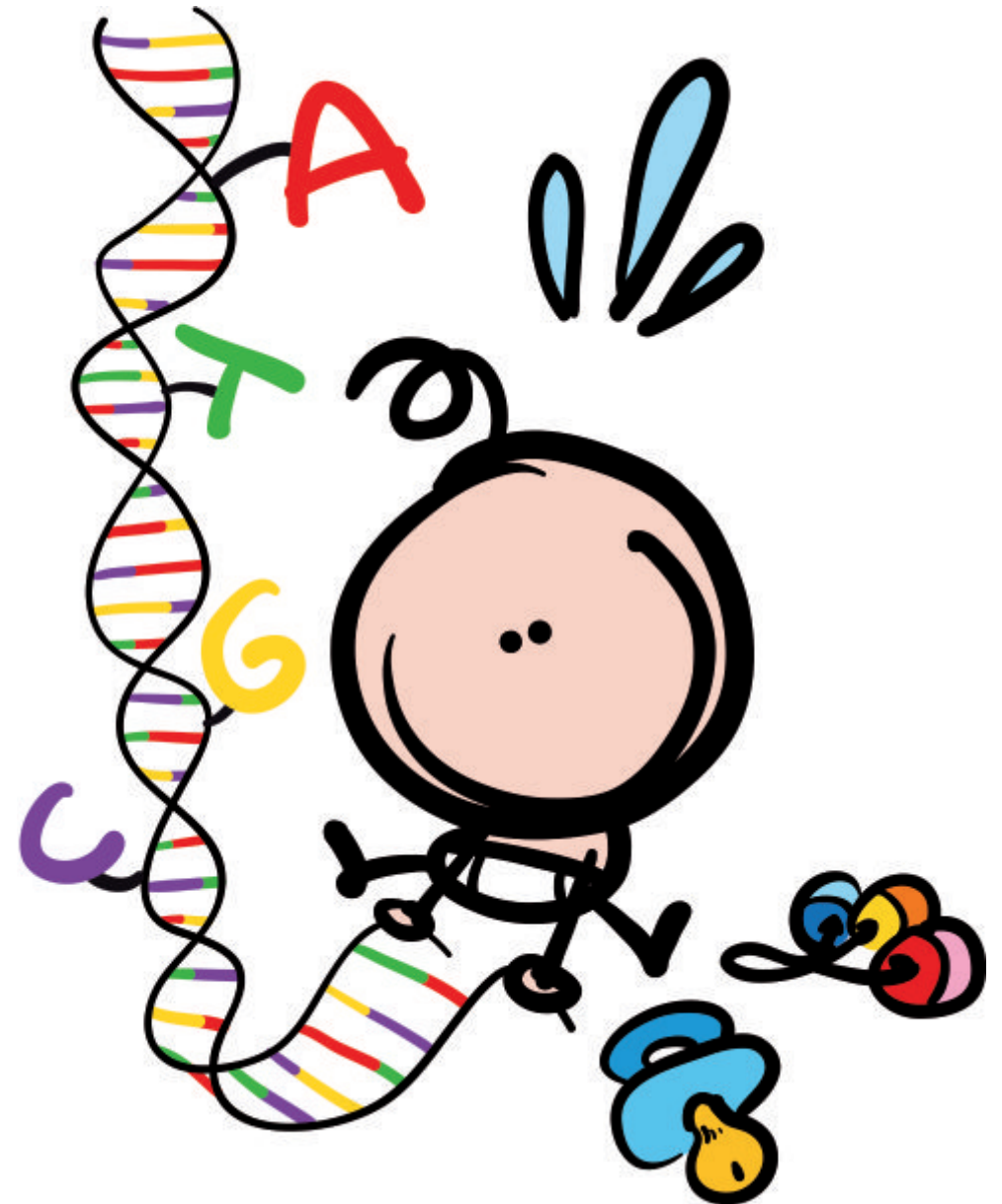
C/ Socuéllamos, 6 B, 3, 2 C
13610 Campo de Criptana (Ciudad Real)
Telf. y Fax: 926 58 95 71 - castillalamanca@metabolicos.es

ES UN MENSAJE DEL COLEGIO DE
FARMACÉUTICOS DE CIUDAD REAL



ENFERMEDADES METABÓLICAS CONGÉNITAS

LA IMPORTANCIA DE LA DETECCIÓN PRECOZ



¿Qué son las enfermedades metabólicas?

Las enfermedades metabólicas, también conocidas como errores innatos del metabolismo (EIM) o metabolopatías congénitas son un grupo de trastornos genéticos poco comunes en los cuales el cuerpo es incapaz de transformar los alimentos adecuadamente.

Estos trastornos están causados generalmente por defectos en proteínas específicas (enzimas) que ayudan a descomponer (metabolizar) partes del alimento.

¿Son muy frecuentes?

La incidencia individual de estas enfermedades es baja (de hecho están incluidas en el grupo de enfermedades raras), puede oscilar de 1/10000 o 1/ 20000 para las mas frecuentes a 1/300000 para las más raras.

Sin embargo hay que saber que hay un gran número de ellas descritas, hay más de 700 trastornos definidos en la actualidad

¿Qué consecuencias pueden tener?

Si un bebé no puede metabolizar correctamente un alimento (descomponerse en otros productos y energía) puede tener alguna de estas consecuencias:

- Que se originen compuestos intermedios que al acumularse en el cuerpo ocasionando toxicidad.
- Que le falte al bebé algún nutriente esencial que no puede obtener del alimento.
- Que carezca de la energía necesaria para su correcto desarrollo

El abanico de síntomas es variado pudiendo ser muy graves si no diagnostican y controlan rápidamente.

¿Cómo se diagnostican?

El diagnóstico se realiza basándose en la historia familiar (genética del niño), los resultados de los análisis y el examen físico.

Resulta también muy importante como ayuda al diagnóstico temprano el análisis que se realiza a todos los recién nacidos en su primera semana de vida para detectar si tienen alguna de estas enfermedades.

¿Se pueden tratar?

Los errores del metabolismo son trastornos genéticos por lo que su tratamiento de momento es difícil. Sin embargo, identificar de forma temprana el defecto permite al médico tomar las medidas adecuadas para controlar las manifestaciones del problema.

Actualmente el tratamiento dietético es la medida más efectiva, bien administrando el nutriente que les falta o bien alimentos que no llevan el compuesto que no pueden metabolizar.



Muchos niños con enfermedades metabólicas pueden llevar una vida normal con el tratamiento dietético apropiado