



VNIVERSITAT  VALÈNCIA

Síndromes provocades per errors metabòlics

Claudia Grau Rubio

Fenilcetonúria (**PKU**)

Claudia Grau Rubio

Fenilcetonúria

- ▶ La fenilcetonúria és una malaltia genètica autosòmica recessiva, la qual cosa significa que ambdós pares han de ser portadors de gens alterats i, tota vegada traspassats als fills, la malaltia s'expressa en ells.



Fenilcetonúria

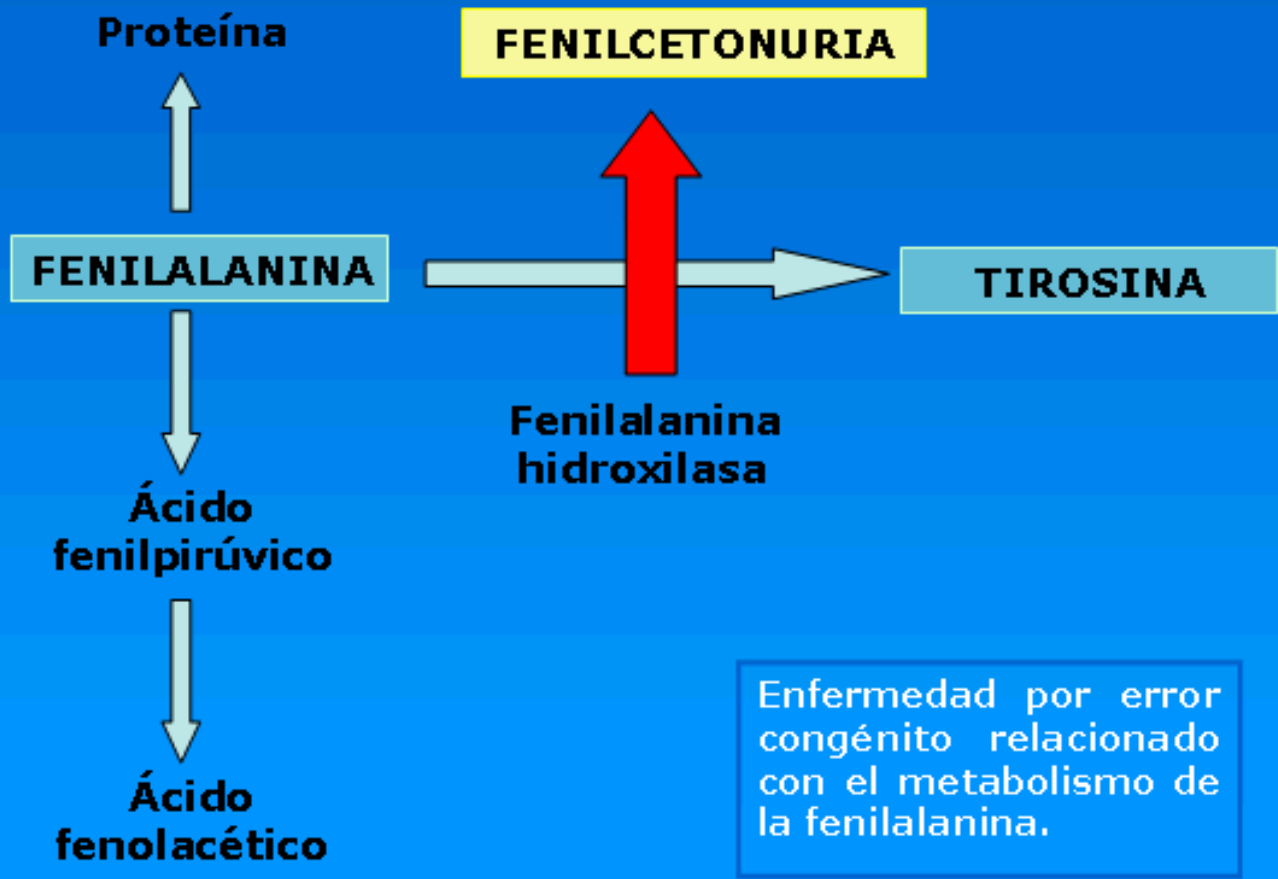
- És una alteració del metabolisme de la fenilalanina -un aminoàcid essencial per al creixement-. Produïda per una manca de l'enzim fenilalanina hidroxilasa, encarregada de transformar la fenilalanina en tirosina .
- Massa fenilalanina a la sang i al cervell produeix un detriment progressiu en el desenvolupament del sistema nerviós central (cervell), produint un retard mental sever.
- Aquest detriment es pot evitar si es detecta el nivell elevat de fenilalanina abans dels 30 dies, restringint el consum d'aliments que continguin fenilalanina (llet materna, entre altres), baixant els seus nivells en sang.



Fenilcetonúria

- La major part dels individus que pateixen aquesta malaltia, presenten hipopigmentació en ulls, pell i pèl, a causa del bloqueig de la via de formació de tirosina, que porta com a conseqüència una disminució en la producció de melanina, pigment responsable de la coloració.
- Aquells no-tractats poden presentar alçària baixa, i la dentició sol retardar-se fins al cap de l'onzè mes.
- És característic, l'olor de l'orina, a causa de l'eliminació d'àcid fenilacetic, com a via alternativa per a la metabolització de les altes concentracions de fenilalanina.





Síntomes d'una fenilcetonúria no tractada

- ▶ Retard mental.
- ▶ Èczemes.
- ▶ Dèficit motor, atàxia.
- ▶ Problemes de comportament.
- ▶ Impulsivitat, agressivitat i psicosi.



Alteracions neurològiques

- ▶ Afectació del còrtex prefrontal.
- ▶ Reducció en el fluid cerebroespinal de les concentracions de dopamina i serotonina (dificultats en el temps de reacció).
- ▶ Baixes puntuacions en els tests que controlen el lòbul parietal-occipital i el temporal.
- ▶ C.I. Manipulatiu baix.
- ▶ Baixa transferència interhemisfèrica (dèficit d'atenció/hiperactivitat)



Desordres emocionals

- ▶ Persistència.
- ▶ Rituals obsessiu-compulsius.
- ▶ Problemes greus: comportament antisocial i psicosi.
- ▶ Agorafòbia.
- ▶ Depressió i ansietat.



Síntomes d'una fenilcetonúria tractada

- ▶ Deficiències vice-motores
- ▶ Destreses motores fines disminuïdes: copiar lletres i figures.
- ▶ Els recursos visuals són menys efectius que no aquells-verbals.
- ▶ Problemes per a recordar objectes en l'espai.
- ▶ Gran sensibilitat tàctil.



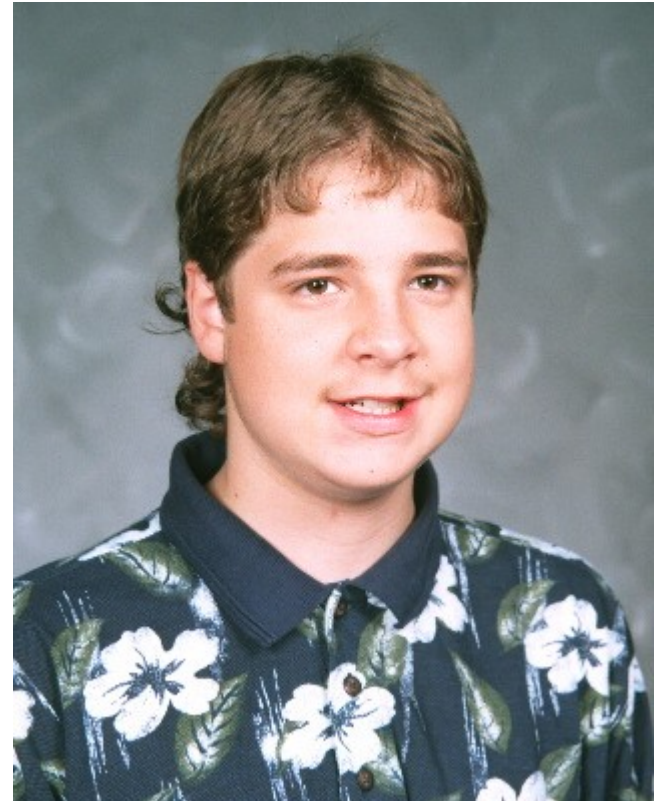
Síntomes d'una *fenilcetonúria tractada

Problemes en les funcions executives:

- ▶ Habilitat per a retenir informació i utilitzar-la en la solució de problemes.
- ▶ Planificació i integració.
- ▶ Raonament, comprensió i formació de conceptes.
- ▶ Temps de reacció i atenció sostinguda.
- ▶ Planificació motora.
- ▶ Recerca visual.
- ▶ Fluència verbal.
- ▶ Memòria de treball.



Fenicheltonúria



Moltes gràcies per la seua atenció





VNIVERSITAT  VALÈNCIA

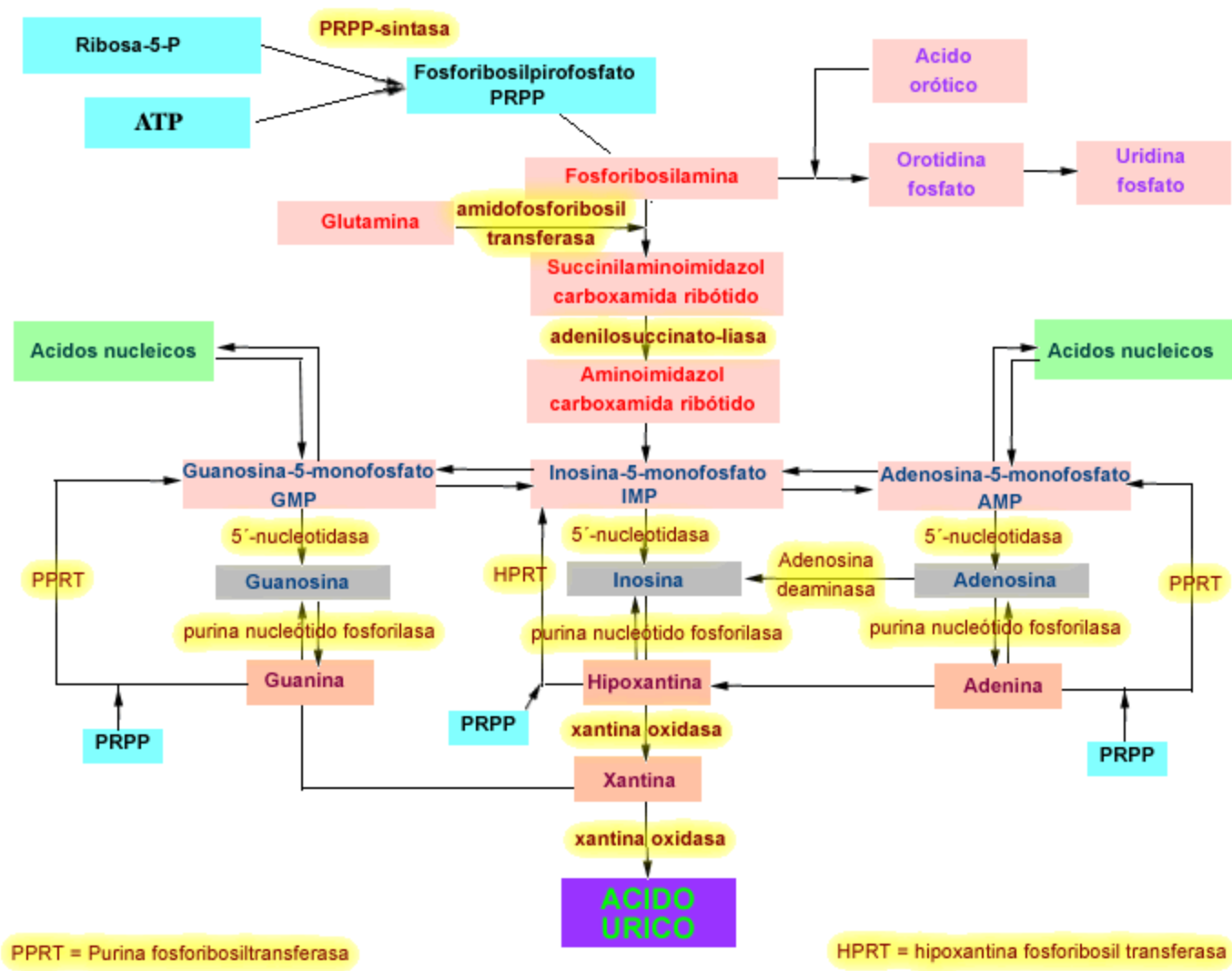
Síndrome de Lesch-NyHam

Claudia Grau Rubio

Síndrome de Lesch-NyHam

- ▶ És un trastorn hereditari que afecta el metabolisme de les purines produïda per mutacions al gen HPRT. Això afecta a la manera amb la qual l'organisme maneja la producció i descomposició de les purines (un dels químics que conformen les molècules de ARN i l'ADN).
- ▶ S'hereta com si fora un tret lligat al cromosoma X de tipus recessiu: la mare és normalment portadora del gen mutat i aquesta el passa als fills, encara que a un terç dels casos la mutació no és hereditària, sinó que sorgeix de nou. Quasi tots els pacients són homes i els símptomes apareixen des del moment del naixement. Sols, excepcionalment, la síndrome afecta a dones.
- ▶ Es caracteritza per un increment als nivells d'àcid úric en l'orina i en la sang.





Síndrome de Lesch-NyHam

Característiques

- ▶ Alteracions renals (increment de l'àcid úric en l'orina).
- ▶ Espasticitat
- ▶ Moviments i retorciments involuntaris i moviments repetitius de braços i cames.
- ▶ Comportament d'automutilació, caracteritzat per mossegades als dits i llavis i que comença al segon any de vida.



Síndrome de Lesch-NyHam



Característiques neurològiques



- ▶ Alteracions de tipus neuroquímic , a causa de les anormalitats metabòliques.
- ▶ Alteracions motores del sistema extrapiramidal: espasticitat,, discinèsia, atàxia i corea.
- ▶ Comportament agressiu, compulsiu i autodestructiu (disminució de la dopamina en els ganglis basals, acompanyada d'un augment de la serotonina) .



Característiques neuropsicològiques

Destreses motores:

- Espasticitat, contracció involuntària de grups de músculs de les cames, braços, coll i moviments coreoiformes.

Intel·ligència:

- Variacions en el C.I.: des de deficiència mental lleugera i mitjana, fins a puntuacions normals.

Llenguatge:

- Disàrtries (problemes motors).
- Problemes en el llenguatge comprensiu en funció de les seues deficiències cognitives.
- Dificultats per a la comunicació pel seu comportament auto-destructiu.



Característiques neuropsicològiques

Destreses perceptives:

- Dificultats en la integració vice-motora.
- Bona percepció visual, orientació espacial i detalls, excepte quan combinen grandària, forma i ombres i quan requereixen una integració d'informació visual i de memòria.

Atenció i concentració:

- Bon nivell de concentració, fort sentit de l'observació i una bona atenció sostinguda.

Organització, seqüenciació, aprenentatge i memòria:

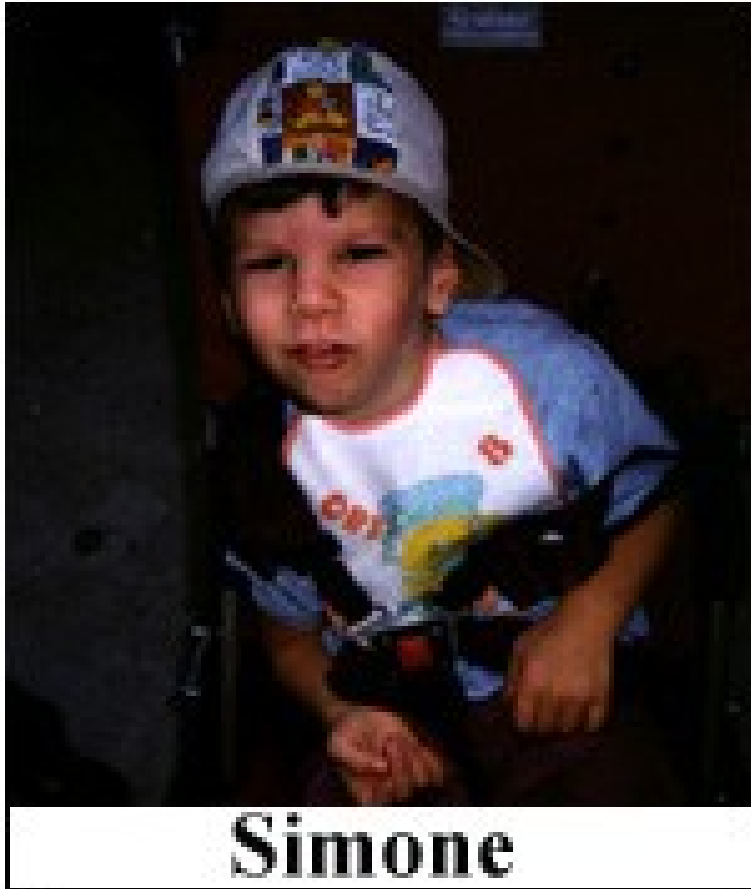
- Dificultats a l'hora de seguir la informació, inflexibilitat del pensament, incapacitat de pensament abstracte (dificultats en aritmètica).
- Problemes en la memòria verbal (dificultats gramaticals) i bona memòria pel que fa a qüestions contextuais o de relleu personal.

Funcions executives:

- Deficiències en els processos executius: incapacitat per a organitzar i integrar informació, dificultats en la memòria a curt termini i per a planificar i anticipar les conseqüències de les seues accions.
-



Síndrome de Lesch-NyHam



**Gràcies per la
seua atenció**

