

# Acidemia argininosuccínica

(ASA, las siglas corresponden a nombres en inglés)

## ¿Qué es la ASA?

La ASA es un tipo de alteración de los aminoácidos. Las personas con esta enfermedad no pueden eliminar el amoníaco de su organismo. El amoníaco es una sustancia dañina que se produce cuando el organismo degrada las proteínas y los aminoácidos para utilizarlos.

## ¿Cuál es la causa de la ASA?

La ASA es una “alteración del ciclo de la urea” (UCD). Esta alteración ocurre cuando una enzima denominada “argininosuccinato liasa” (ASAL) está ausente o no funciona. Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. Cuando hay algún problema con la enzima ASAL, el amoníaco se acumula en el organismo. Un exceso de amoníaco en la sangre puede causar daño cerebral e incluso la muerte si no se trata.

## ¿Qué síntomas o problemas produce la ASA?

*[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]*

Existen dos clases de ASA. La forma grave comienza con los bebés. Éstos son saludables al nacer, pero pronto muestran síntomas de altos niveles de amoníaco. Una forma más leve de la ASA comienza en la niñez.

Algunos de los primeros síntomas de altos niveles de amoníaco son:

- ♦ falta de apetito
- ♦ demasiado sueño o falta de energía
- ♦ irritabilidad
- ♦ vómitos

Si no se trata, un alto nivel de amoníaco puede causar:

- ♦ debilidad muscular
- ♦ problemas respiratorios
- ♦ dificultad para mantener el calor corporal
- ♦ convulsiones
- ♦ inflamación cerebral
- ♦ coma, que a veces produce la muerte

La forma más leve también puede causar retraso mental, convulsiones, agrandamiento del hígado y problemas de la piel y del cabello.

## ¿Cuál es el tratamiento para la ASA?

A menudo se usan los siguientes tratamientos para los bebés y niños con ASA:

- 1. Dieta baja en proteínas y/o alimentos y leches especiales medicinales :** el mejor tratamiento es una dieta muy baja en proteínas. Existen en el mercado alimentos para dietas especiales, tales como harinas, fideos y arroz bajos en proteínas. Un dietista hará un plan de comidas para su hijo. Los dietistas saben cuáles son los alimentos correctos para cada caso. Su hijo deberá llevar de por vida una dieta baja en proteínas. El médico o el dietista puede aconsejarle una leche especial para su bebé, con los nutrientes y aminoácidos adecuados.
- 2. Medicamentos:** el médico puede recetarle suplementos de arginina para su hijo. También pueden usarse otros medicamentos para evitar que el nivel de amoníaco sea alto.
- 3. Análisis de sangre:** los análisis de sangre regulares permiten medir los niveles de aminoácidos y de amoníaco de su hijo.

## Cosas para recordar

Los niños con un alto nivel de amoníaco a menudo deben tratarse en el hospital. Llame al médico de inmediato si su hijo tiene alguno de estos síntomas:

- ♦ pérdida de apetito
- ♦ poca energía o demasiado sueño
- ♦ vómitos
- ♦ fiebre
- ♦ fuerte dolor de cabeza
- ♦ una infección o enfermedad
- ♦ cambios de conducta o de personalidad (por ej., llorar sin motivo)
- ♦ dificultad para caminar o mantener el equilibrio