

# Insuficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA Liasa

(HMG, las siglas corresponden a nombres en inglés)

## ¿Qué es la HMG?

La HMG es un tipo de alteración de los ácidos orgánicos. Las personas con esta enfermedad tienen dificultad para degradar un aminoácido llamado leucina de los alimentos que ingieren.

## ¿Cuál es la causa de la HMG?

Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. La HMG ocurre cuando la enzima denominada "HMG CoA liasa" está ausente o no funciona bien. Esta enzima cumple dos funciones. La primera es ayudar a degradar la leucina. Todos los alimentos con proteínas contienen leucina. La segunda es ayudar al organismo a producir los denominados "cuerpos cetónicos" a partir de la grasa almacenada.

## ¿Qué síntomas o problemas produce la HMG?

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

La HMG causa períodos de enfermedad llamados crisis metabólicas. Algunos de los primeros síntomas son:

- ♦ falta de apetito
- ♦ demasiado sueño o falta de energía
- ♦ irritabilidad/cambios de conducta (por ej., llorar sin motivo)
- ♦ debilidad muscular

Luego vienen otros problemas, como:

- ♦ fiebre
- ♦ diarrea
- ♦ vómitos
- ♦ hipoglucemia (bajo azúcar en la sangre)
- ♦ mayores niveles de materia ácida en la sangre (acidosis metabólica)
- ♦ altos niveles de amoníaco en la sangre
- ♦ agrandamiento del hígado

Si una crisis metabólica no se trata, un niño con HMG puede padecer:

- ♦ problemas respiratorios
- ♦ convulsiones
- ♦ coma, que a veces causa la muerte

Cuando esta enfermedad no se trata, muchos bebés mueren durante su primera crisis metabólica, y aquellos que viven pueden tener repetidas crisis, lo que puede causarles daño cerebral y, como consecuencia, dificultades de aprendizaje o retraso mental y crisis convulsivas de por vida.

Los problemas pueden incluir:

- ♦ agrandamiento del corazón

- ♦ pancreatitis (inflamación de la glándula pancreática)
- ♦ pérdida de la audición
- ♦ problemas de la vista

## ¿Cuál es el tratamiento para la HMG?

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

- 1. No dejar pasar mucho tiempo sin comer:** los bebés y los niños pequeños necesitan comer a menudo para evitar una crisis metabólica. La mayoría de los bebés no deben pasar más de 4 a 6 horas sin comer. Algunos necesitan comer aún más seguido. Es importante que los bebés reciban alimento durante la noche. Si no se despiertan solos, es necesario despertarlos para alimentarlos.
- 2. Dieta baja en leucina, incluyendo alimentos para dietas especiales y leches medicinales:** a menudo el tratamiento incluye un plan de comidas bajas en leucina que limiten las grasas y las proteínas. Los alimentos altos en proteínas y grasas que su hijo probablemente necesite eliminar de la dieta o, al menos, limitar, incluyen:
  - ♦ leche y productos lácteos
  - ♦ carnes rojas y aves
  - ♦ pescado
  - ♦ huevos
  - ♦ frijoles y arvejas secos
  - ♦ mantequilla de maní (cacahuate) y frutos secos
  - ♦ manteca, margarina, aceite, grasa y comidas hechas con cualquiera de estos ingredientes
- 3. Medicamentos:** el tomar L-carnitina puede ayudar a algunos niños. Esta sustancia es segura y natural y ayuda al organismo a generar energía. Úsela sólo en la forma recetada por su médico.

## Cosas para recordar

Aun enfermedades de menor importancia como un resfriado o una gripe pueden causar una crisis metabólica. Llame al médico de inmediato cuando su hijo tenga alguno de estos síntomas:

- ♦ pérdida de apetito
- ♦ vómitos y diarrea
- ♦ una infección o enfermedad
- ♦ fiebre

Cuando están enfermos, los niños a menudo no desean comer. Si no pueden comer o muestran síntomas de una crisis metabólica, quizá se necesite tratarlos en el hospital.