

Niveles elevados de C4 Isobutiril Glicinuria (IBG)

¿Qué es la IBG?

La isobutiril glicinuria (IBG) es un trastorno que le impide al cuerpo descomponer ciertas proteínas. Está clasificada como un trastorno del ácido orgánico, ya que la IBG puede conducir a la acumulación en el cuerpo de cantidades dañinas de ácidos orgánicos y otras toxinas. Los síntomas de este trastorno varían. Si la IBG se detecta a tiempo y se empieza su tratamiento, es probable que los individuos con este trastorno puedan vivir con buena salud.

¿Cuál es la causa de la IBG?

Cuando ingerimos un alimento, las enzimas ayudan a descomponerlo. Algunas enzimas descomponen las proteínas en sus elementos básicos denominados aminoácidos. Otras enzimas ayudan a descomponer esos aminoácidos. En el caso de la IBG, la enzima isobutiril-CoA deshidrogenasa no funciona correctamente. La función de esta enzima es descomponer el aminoácido llamado valina. Los bebés con IBG no producen suficiente isobutiril-CoA deshidrogenasa o, si la producen, no funciona. Cuando esta enzima no funciona correctamente, el cuerpo no puede descomponer la valina. Si el cuerpo de su bebé no puede descomponer la valina, se acumulan en la sangre altos niveles de acidez. Todo el mundo tiene algunos niveles de acidez en la sangre, pero los niveles altos pueden ser tóxicos.

¿Qué síntomas o problemas se presentan con la IBG?

[Los síntomas son señales fuera de lo normal que un padre observa en su hijo.]

La IBG es un trastorno muy poco común. Un niño con IBG tuvo signos que comenzaron a la edad de un año.

Los signos de IBG incluyen:

- Retraso del crecimiento
- Dormir más de lo normal o más a menudo
- Cansancio
- Palidez
- Dificultad para regular la temperatura del cuerpo (es probable que su bebé sienta frío fácilmente)
- Dificultad para respirar

Muchos de estos signos pueden presentarse cuando el bebé toma alimentos que su cuerpo no puede descomponer. Estos signos podrían desencadenarse cuando el bebé pasa largos periodos sin comer, se enferma o tiene alguna infección.

Si su bebé manifiesta alguno de estos signos, asegúrese de contactar al doctor de su bebé inmediatamente.

¿Cuál es el tratamiento para la IBG?

1. Tratamiento dietético. Es probable que su bebé necesite seguir una dieta restringida a fin de evitar comer proteínas que su cuerpo no puede descomponer. Un nutriólogo o un dietista pueden ayudar a planear una dieta para su bebé. El doctor que atiende a su bebé quizá le recomiende fórmulas y alimentos especiales para niños que tienen IBG. Es probable que tenga que seguir tomando estas fórmulas hasta la edad adulta.

Su bebé también necesitará comer con frecuencia con el fin de evitar muchos de los signos mencionados en la sección que trata sobre los síntomas o problemas de este trastorno.

2. Suplementos y medicamentos. Es probable que su bebé necesite tomar suplementos de L-carnitina recetados médicamente. La L-carnitina es una sustancia que el cuerpo produce de manera natural, pero es probable que el cuerpo de su bebé no la produzca en cantidad suficiente. Estos suplementos ayudan a descomponer las grasas y a eliminar las sustancias dañinas de desecho que se acumulan en el cuerpo. Será necesario que el doctor de su bebé le dé una receta para estos suplementos.

Los suplementos de L-carnitina también pueden ayudar a evitar o revertir algunas de las complicaciones de salud más graves relacionadas con la IBG mencionadas anteriormente.

Lo que debe recordar:

No se conoce aún qué tan eficaces son los tratamientos para la isobutiril glicinuria (IBG). Si el tratamiento se empieza con prontitud y se sigue de manera continua, es probable que su hijo tenga un crecimiento y desarrollo sanos. Por eso el examen de detección temprana a recién nacidos es de vital importancia.

Los niños que no reciben tratamiento para la IBG corren el riesgo de tener complicaciones de salud más graves, como un conteo bajo de glóbulos rojos (lo cual se denomina anemia) y un corazón agrandado y débil (lo cual se conoce como cardiomiopatía).

Los tratamientos con L-carnitina pueden ayudar a prevenir e incluso revertir la anemia y los problemas cardiacos que pudieran desarrollarse.