



## 19408 - Cribado, diagnóstico, manejo y complicaciones de la aciduria glutárica tipo 1

Ramírez Sánchez-Ajofrín, J.<sup>1</sup>; Pérez Rangel, D.<sup>1</sup>; Sanzo Esnaola, N.<sup>1</sup>; Enguídanos Parra, M.<sup>1</sup>; Méndez Guerrero, A.<sup>2</sup>; Camacho Salas, A.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>2</sup>Unidad de Trastornos del Movimiento. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>3</sup>Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario 12 de Octubre.

### Resumen

**Objetivos:** La aciduria glutárica tipo 1 (AG-1) es un error congénito del metabolismo que afecta a la degradación de lisina y triptófano por deficiencia de la enzima glutaril-CoA deshidrogenasa. Se afectan preferentemente los ganglios basales manifestándose como retraso psicomotor y trastornos del movimiento. El inicio precoz de una dieta restrictiva es esencial.

**Material y métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo de características clínicas, radiológicas y genéticas de pacientes con diagnóstico confirmado genéticamente de AG-1 en seguimiento por nuestro centro desde 2013.

**Resultados:** 21 pacientes, 13 mujeres, con una mediana de edad de 10 años. El retraso promedio en el diagnóstico sin cribado neonatal fue de 16,5 meses de edad. 10 de ellos muestran en estudio genético una heterocigosis compuesta y 8 fueron homocigotos comprobándose consanguinidad. 12 pacientes cursan con distonía y 4 precisan toxina botulínica, 4 pacientes sufrían mioclonías, corea, hipotonía o macrocefalia. La resonancia magnética mostraba displasia opercular bilateral en 11 pacientes, alteración de señal en ganglios basales en 13 y 9 de ellos restricción en secuencia difusión. Funcionalmente 10 pacientes realizan vida con capacidad intelectual normal y 6 precisaban silla de ruedas y gastrostomía. 9 pacientes presentaron 1 o más crisis metabólicas. Todos siguen dieta restrictiva y suplementación con carnitina y riboflavina. 1 paciente falleció en el contexto de crisis metabólica grave.

**Conclusión:** La aciduria glutárica tipo 1 es una enfermedad grave por su elevada tasa de morbilidad caracterizada por una afectación preferente a los ganglios basales con patrón radiológico característico. El principal tratamiento es la dieta y suplementación. Una demora de su implementación implica un mal pronóstico.