



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES  
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**  
ratser.andalucia@hotmail.com

## **FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA**

### **ACIDEMIA METILMALONICA**

#### **DESCRIPCIÓN:**

Considerada una metabolopatía congénita, es un trastorno que se transmite de padres a hijos, por el cual el cuerpo no puede descomponer ciertas proteínas y grasas, no pueden metabolizar una enzima lo que da como resultado la acumulación de una sustancia llamada ácido metilmalónico en la sangre. Generalmente se diagnostica en el primer año de vida. Aproximadamente 1 de cada 25.000 a 48.000 bebés nacen con esta enfermedad. Afecta por igual a niños y niñas.

#### **SÍNTOMAS:**

Los signos clínicos que pueden hacer sospechar al médico que un paciente está afectado son: Acidosis metabólica o PH demasiado bajo en sangre; olor extraño en el lactante, vómitos frecuentes, enfermedad aguda de la infancia asociada a acidosis, paresia cerebral extrapiramidal progresiva, y paciente con síntomas de síndrome de Reyé, especialmente en la infancia.

Los síntomas abarcan: Enfermedad cerebral, deshidratación, retrasos en el crecimiento, letargo, infecciones recurrentes por levaduras, convulsiones, vómitos.

Para su diagnóstico existen numerosas pruebas analíticas y exámenes radiológicos y su tratamiento consiste en suplementos dietéticos con cobalamina, carnitina y restricción de proteína.

#### **CONTACTO PARA AFECTADOS:**

##### **Asociación PKU y OTM de Andalucía**

C/ Boquerón 7 (Mercado de Abastos S. Jerónimo, Puesto 7)  
41015 Sevilla 954.235724 [metabolicos@hotmail.es](mailto:metabolicos@hotmail.es)

##### **Federación de Asociaciones de Fenilcetonuria y Otros Trastornos del Metabolismo**

[galiciapku@asfega.es](mailto:galiciapku@asfega.es) y [federación@metabolicos.es](mailto:federación@metabolicos.es)