



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES  
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**  
[ratser.andalucia@hotmail.com](mailto:ratser.andalucia@hotmail.com)

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

### **ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO I**

#### **DESCRIPCIÓN:**

Es un error congénito del metabolismo, transmitido por herencia mendeliana simple autosómica recesiva debido a un déficit de la enzima glutaril CoA deshidrogenasa (GD), que puede cursar con déficit neurológicos adquiridos a lo largo de los primeros años de vida y que, en caso de aparecer, suelen ser permanentes. El trastorno se localiza en el brazo corto del cromosoma 19.

#### **SÍNTOMAS:**

En su mayor parte son síntomas inespecíficos, tales como dificultades de alimentación, retraso moderado del desarrollo motor global, disfunciones motoras sutiles durante los episodios febriles o tras inmunizaciones, alteraciones el tono muscular, contracciones involuntarias, vómitos, niveles elevados de acetona, convulsiones, elevación del nivel de amoníaco en sangre y elevación de transaminasas. Los pacientes pueden presentar un desarrollo normal hasta los dos años. El diagnóstico se suele realizar midiendo la actividad enzimática en leucocitos o glóbulos blancos y cultivo de fibroblastos. Existen casos de mejora con dieta pobre en proteínas y tratamiento farmacológico.

#### **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)