

## ¿CÓMO DIAGNOSTICAR LA DEFICIENCIA DE 3-PGDH?

El 3-PGDH es una enfermedad rara descubierta recientemente y no hay una prueba diagnóstica específica para su detección.

Para observar si las concentraciones de serina y glicina son bajas en plasma y en el LCR, se hacen análisis sistemáticos de aminoácidos por cromatografía de intercambio iónico y detección por fluorescencia en ayunas a los niños con retraso psicomotor de origen desconocido.



## ¿HAY TRATAMIENTO?

En 1996, no existía ningún tratamiento que consiguiese tratar todos los síntomas e impedir la bajada de las concentraciones de serina y glicina.

Sin embargo, en el estudio se ha observado que el tratamiento con serina por vía oral mejora los síntomas en los pacientes.

## GUÍA DE ABREVIATURAS

**3-PGDH:** 3-fosfoglicerato deshidrogenasa

**LCR:** líquido cefalorraquídeo

**NAD+:** nicotinamida adenina dinucleótido (coenzima) en su forma oxidada

**NADH:** nicotinamida adenina dinucleótido (coenzima) en su forma reducida

**Pi:** fosfato inorgánico

**P-:** fosfo- (fosfato)

### Más información acerca del artículo:



[https://www.deneu.org/index.php/download\\_file/view/365](https://www.deneu.org/index.php/download_file/view/365)

#### AUTORES:

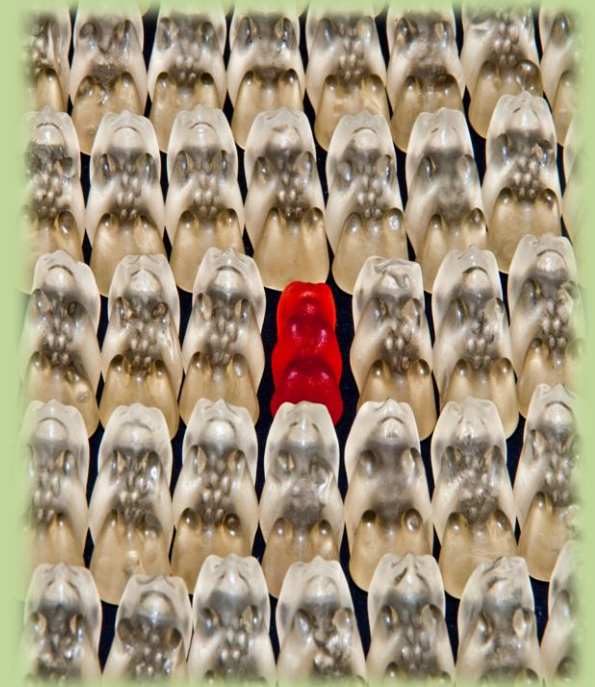
J. Jaeken, M. Detheux, L. Van Maldergen, M. Foulon, H. Carchon, E. Van Schaftingen (1996)

[Adaptación del artículo:  
*3-Phosphoglycerate dehydrogenase deficiency: an inborn error of serine biosynthesis*]

**Traducción:**

Carmen Navarro Martínez

## ¿QUÉ ES LA DEFICIENCIA DE 3-FOSFOGLICERATO DESHIDROGENASA?



## ¿QUÉ ES LA DEFICIENCIA DE 3-PGDH?

La deficiencia de 3-fosfoglicerato deshidrogenasa es un error congénito del metabolismo. Esta enfermedad afecta a la síntesis de serina, por lo que las concentraciones de este aminoácido bajan en el plasma y en el LCR.

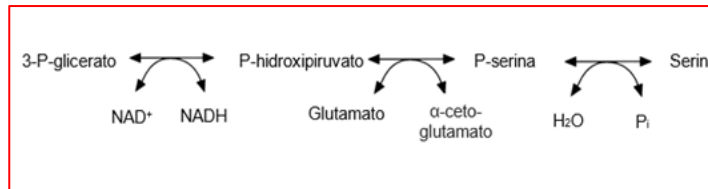
## ¿QUÉ ES LA SERINA?

La serina es un aminoácido no esencial clave en la formación de las cadenas de proteínas e importante en la síntesis de otros muchos compuestos necesarios para el cuerpo.

## ¿CÓMO SE SINTETIZA LA SERINA?

La serina se sintetiza a partir del 3-fosfoglicerato mediante 3 reacciones enzimáticas:

- El 3-fosfoglicerato se convierte en fosfohidroxipiruvato mediante el 3-fosfoglicerato deshidrogenasa.
- El fosfohidroxipiruvato se convierte en fosfoserina mediante el 3-fosfohidroxipiruvato transaminasa.
- La fosfoserina se convierte en serina mediante la 3-fosfoserina fosfatasa.

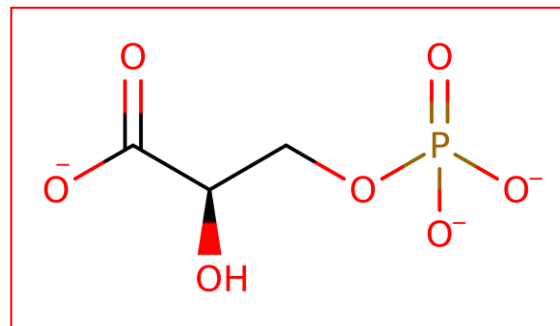


Este proceso ocurre en numerosas partes del cuerpo: cerebro, hígado, riñones, testículos, etc.

La serina también se puede sintetizar a partir de glicina —otro aminoácido— mediante una reacción de doble sentido acelerada por la serina hidroximetil transferasa (enzima).

## ¿QUÉ ES EL 3-PGDH?

El 3-fosfoglicerato deshidrogenasa es una enzima implicada en el primer paso de la síntesis de serina en el organismo.



La falta de esta enzima provoca una bajada de las concentraciones de serina y glicina en el plasma y en el LCR. Esto puede producir microcefalia congénita, retraso psicomotor profundo, hipertonia, epilepsia, retraso en el crecimiento e hipogonadismo en la infancia.

## ¿CUÁL ES EL CUADRO CLÍNICO EN LOS PACIENTES?

Esta enfermedad rara se ha observado y estudiado en dos hermanos de una familia turca.

Algunos de los posibles síntomas de esta deficiencia son:

- Bajas concentraciones de serina y glicina en plasma y el LCR en ayunas.
- Perímetro cefálico, peso y talla por debajo del percentil 3.
- Dificultades alimentarias durante los primeros meses de vida.
- Trastornos neurológicos y psicomotores
- Hipertonia e hiperexcitabilidad ante estímulos
- Pulgares en aducción, pie calcáneo vago e hipogonadismo
- Epilepsia, hipotrofia cortical y subcortical
- Signos de dismilenización
- Tetraparesia espástica

Los pacientes también pueden presentar cataratas bilaterales, aunque todavía no se ha determinado si son parte de la enfermedad.