



apunts

MEDICINA DE L'ESPORT

www.apunts.org



ARTICLE ESPECIAL

## Errors congènits del metabolisme i pràctica esportiva

Mercedes Serrano<sup>a</sup>, M. Antònia Vilaseca<sup>b</sup> i Jaume Campistol<sup>a,\*</sup>

<sup>a</sup> Servei de Neurologia, Unitat de Malalties Metabòliques, Hospital Sant Joan de Déu, Universitat de Barcelona, Barcelona, Espanya

<sup>b</sup> Servei de Bioquímica, Unitat de Malalties Metabòliques, Hospital Sant Joan de Déu, Universitat de Barcelona, Barcelona, Espanya

Rebut el 22 de febrer de 2010; acceptat el 25 de febrer de 2010

### PARAULES CLAU

Errors congènits del metabolisme;  
Malalties rares;  
Discapacitat;  
Activitat física;  
Esport adaptat

### Resum

Els errors congènits del metabolisme són malalties poc freqüents i molt diferents entre si. Moltes (la majoria) es presenten a l'edat pediàtrica i repercuteixen en diverses esferes de la vida del nen, i en molts casos originen situacions de desigualtat respecte dels altres nens. Recomana la pràctica esportiva (pràctica esportiva adaptada segons el cas), tal com es fa amb la resta dels nens, és important no sols des del punt de vista físic i psíquic, sinó també per al seu desenvolupament personal i social. Acostar l'esport a aquest grup de pacients constitueix una maniobra més per integrar-los amb la resta de nens. Amb tot, no és fàcil donar recomanacions generals per a un grup de pacients tan heterogeni. En aquest treball intentem proposar unes recomanacions i observacions particulars per a alguns dels errors congènits del metabolisme més freqüents.

© 2010 Consell Català de l'Esport. Generalitat de Catalunya. Publicat per Elsevier España, S.L. Tots els drets reservats.

### KEYWORDS

Inborn errors of metabolism;  
Rare diseases;  
Disabled;  
Physical activity;  
Adapted sport

### Inborn errors of metabolism and sports

### Abstract

Inborn errors of metabolism are a rare and very diverse group of disorders. The majority of them present at paediatric age and have an effect on the child in many spheres of life, often leading to inequalities with other children. To recommend practicing a sport (adapted depending on the condition), like the rest of the children, it is very important, not only from a physical and psychological point of view, but also for their personal and social development. To bring sport nearer to this group of patients is one more manoeuvre for their integration with the other children. However, it is not easy to make general

\*Autor per a correspondència.

Correu electrònic: campistol@hsjdbcn.org (J. Campistol).

recommendations for such a heterogeneous group of patients. In this article we attempt to make particular recommendations and observations for some of the more common inborn errors of metabolism.

© 2010 Consell Català de l'Esport. Generalitat de Catalunya. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

## Introducció

### Errors congènits del metabolisme

Els errors congènits del metabolisme (ECM) són malalties molt poc freqüents, per la qual cosa són inclosos en les anomenades malalties rares o minoritàries. Es tracta d'un conjunt molt heterogeni de malalties, tant en la base fisiopatològica, com en les seves manifestacions clíniques<sup>1-3</sup>. De fet, podem descriure un ampli espectre clínic entre aquelles que són susceptibles d'un tractament relativament senzill i en les quals el pacient pot seguir una vida normal i d'altres que són causa d'una gran discapacitat malgrat el tractament. La discapacitat associada als ECM de vegades es pot manifestar en èpoques molt primerenques de la vida, però en d'altres apareixen tardanament i d'una manera lenta.

En general, poden associar-s'hi problemes neurològics (alteracions del to muscular, debilitat, fatigabilitat, atàxia, crisis epilèptiques... o bé problemes com pot ser el retard cognitiu i alteracions de la conducta), problemes cardiovasculars, renals, digestius, alteracions en la formació i el desenvolupament de l'esquelet i/o de la mobilitat a les articulacions. En conjunt, excepte els casos en què la detecció és primerenca i el tractament permet seguir una vida normal, podem dir que els ECM són causa de discapacitat, entenent com a tal la limitació que presenten els pacients a l'hora de dur a terme determinades activitats de la vida diària i que pot estar provocada per una deficiència física i/o psíquica. Els diversos tipus de discapacitat: física, psíquica, sensorial, intel·lectual o mental, poden manifestar-se de diferents maneres i graus en els ECM.

### La discapacitat i l'esport

Com en moltes altres malalties pediàtriques cròniques, els pacients que pateixen un ECM presenten un marcat risc de "privació socioambiental", causada per la desigualtat d'oportunitats dels pares i del mateix infant. Aquesta desigualtat ve donada pels mateixos dèficits del nen, per un defecte en l'adaptació de l'ambient al nen, i també per les hospitalitzacions prolongades i/o freqüents en aquest grup de pacients. Aquesta desigualtat sens dubte afecta el desenvolupament del nen quant a coneixement, però també influeix negativament en el seu desenvolupament afectiu, tot generant uns trets emocionals característics. I, novament, aquesta situació cognitivoemocional incrementa la mateixa privació ambiental inicial, en retroalimentar-la.

Cal intentar reduir i tractar els dèficits d'aquests pacients, limitar les hospitalitzacions a les que estiguin veri-

tablement justificades i proporcionar-li un ambient saludable per al seu desenvolupament —el que li proporcioni situacions en les quals poder trobar satisfacció i aprenentatge—, que n'afavoreixin la integració en la societat i que li promoguin el benestar físic i emocional.

En aquest sentit, la pràctica esportiva (pràctica esportiva adaptada segons el cas) és d'una importància indubtable en el seu desenvolupament personal i social<sup>2</sup>. A més, l'esport afavoreix la integració d'aquests pacients amb la resta de nens i amb altres pacients. Els nens amb discapacitat han de tenir la possibilitat de practicar esport com un bé social més, seguint un principi d'inserció social, i constituint una passa més cap a la integració. Hem d'intentar que l'oferta esportiva per a ells sigui àmplia i variada (com ho és per a la resta dels infants), adaptada i flexible (tal com reclama la seva situació).

Tota persona amb alguna disminució de les seves capacitats s'enfronta diàriament a una societat construïda sobre paràmetres "normals". L'esport adaptat li pot oferir un ambient adequat i senzill on poder establir objectius assequibles, i projectant nous objectius dia rere dia per poder superar-se i enfrontar-se millor a la vida diària. Així, l'autosuperació i l'enfortiment de l'autoestima en l'esport condueixen a beneficis de tipus no solament psicològic, sinó també socials. A més, amb la pràctica esportiva s'aprenen tècniques i regles, juntament amb destreses socials que possibiliten una millor socialització i integració en l'entorn i ajuden a vèncer la timidesa, tan freqüent en aquest grup de pacients.

D'altra banda, els esports d'equip ajuden a reconèixer les peculiaritats de cada nen i les dels seus companys, i així possibiliten una disminució de l'estigma que suposa reconèixer la malaltia pròpia i acceptar els altres i a un mateix.

L'establiment de normes que s'han de respectar a l'hora de practicar un esport els habitua a mantenir una disciplina, tan necessària en la vida de molts pacients afectats per un ECM, ja sigui per la necessitat de seguir una dieta estricta o un tractament o control clínic proper.

Com en tots els nens, l'esport ha de ser introduït gradualment, tenint en compte els gustos i les capacitats dels pacients (de vegades determinats pel grup d'amics) i, sobretot, la funció de divertir-los. Hem de reforçar-los per la probable presència d'alguna por i ajudar-los amb readaptacions en l'ambient si així ho necessiten. En aquells pacients més petits amb problemes de motricitat haurem de triar esports en què fomentem el desenvolupament de l'equilibri, l'agilitat, una millor estabilitat i la coordinació de moviments.

**Taula 1** Classificació del errors congènits del metabolisme (ECM)

1. ECM del metabolisme intermediari més comuns
1.1. Fenilcetonúria
1.2. Homocistinúria
1.3. Defectes del cicle de la urea
1.4. Acidúries orgàniques
1.5. Galactosèmia
1.6. Altres
2. ECM del metabolisme energètic
2.1. Defectes de la gliconeogènesi
2.2. Defectes de la beta-oxidació
2.3. Malalties mitocondrials
3. ECM de molècules complexes
3.1. Malalties lisosomals
3.2. Malalties peroxisomals
3.3. Defectes congènits de la glicosilació
3.4. Glicogenosi

## Discussió

### L'esport en els diversos grups d'ECM

Els últims anys s'està produint un favorable procés de sensibilització quant a malalties rares o minoritàries. Amb tot, cal destacar l'absència de bibliografia a hores d'ara sobre la pràctica esportiva de pacients amb ECM. En aquest sentit, i d'acord amb la nostra experiència en 25 anys a la Unitat de Malalties Metabòliques, hem intentat recollir algunes de les particularitats més rellevants a l'hora de recomanar la pràctica esportiva per als ECM més comuns.

En general, els ECM es poden classificar seguint criteris bioquímics i fisiopatològics en tres grups (taula 1).

#### 1. Errors congènits del metabolisme intermediari

**1.1. Fenilcetonúria.** És una malaltia que en l'actualitat, afortunadament, se sol diagnosticar de forma precoç. Si això és així, són pacients que, seguint una dieta adequada, poden dur una vida pràcticament normal. En cas de pacients diagnosticats tardanament, la major discapacitat és de tipus cognitiu, i poden presentar un retard mental greu.

En el grup de pacients ben controlats, la pràctica esportiva no comporta riscos addicionals, sempre que es tingui en compte la ingesta calòrica i el catabolisme proteic propi de la pràctica esportiva.

**1.2. Homocistinúria.** Es tracta d'una malaltia en què el diagnòstic i tractament precoç millora molt el pronòstic. A l'hora de triar i adequar una pràctica esportiva en aquests pacients haurem de tenir en compte el seu nivell cognitiu, la presència de trastorns del moviment, els seus problemes visuals (amb freqüència patologia del cristal·lí i miopia) i l'osteopènia (habitualment en tractament). L'exercici moderat en si (evitant el catabolisme proteic endogen) no suposa una situació de risc per a aquests pacients i pot afavorir el guany de massa òssia. Poden manifestar problemes vasculars.

**1.3. Defectes del cicle de la urea.** En aquest grup s'engloben diverses entitats, les quals tenen en comú la

clínica de toxicitat després d'un metabolisme proteic augmentat, ja sigui per una major ingesta proteica o bé per un catabolisme augmentat de les proteïnes endògenes. En aquest grup de pacients resulta d'una importància especial controlar l'estat catabòlic que pot suposar la pràctica esportiva, que cal prevenir amb una ingesta calòrica suplementària abans, durant i després de l'exercici. D'altra banda, una manera d'afavorir l'activitat mitocondrial en aquests pacients, essencial per al funcionament normal d'una part del cicle de la urea, és l'administració de carnitina i fer-ne el control bioquímic.

En aquest grup podem trobar-nos els que no presenten una discapacitat significativa (molts dels diagnosticats precoçment, i que segueixen un tractament adequat), d'altres amb discapacitat cognitiva (forma relativament freqüent) i alguns amb problemes motors (especialment els que tenen dèficit d'arginasa, que solen presentar espasticitat). Cal tenir una atenció especial a situacions de dejuni, estrès o infeccions, en les quals poden descompensar-se amb facilitat.

**1.4. Acidúries orgàniques.** Referint-nos a les més freqüents (acidúria propiònica, acidúria metilmalònica i acidúria glutàrica), es pot assumir el que s'ha dit per als defectes del cicle de la urea. Es tracta de pacients en què el catabolisme proteic és perjudicial, per la qual cosa evitarem el catabolisme endogen amb l'administració d'un suport calòric adequat i carnitina.

Des del punt de vista de la clínica i la discapacitat, solen ser malalties més discapacitants que no pas les del grup precedent. De vegades comporten grans trastorns del moviment que poden interferir considerablement la pràctica esportiva (com és el cas de la distonia en l'acidúria glutàrica), situacions en què cal intentar la pràctica esportiva adaptada, sent la natació una bona oportunitat per practicar esport i ahora treballar la recuperació motriu.

En aquest grup d'ECM és destacable el dèficit de biotinidasa, que diagnosticat i tractat de forma precoç pot permetre una vida normal. En altres ocasions aquests pacients presenten sordesa neurosensorial i cap altra discapacitat, que no els impedeix qualsevol pràctica esportiva.

**1.5. Galactosèmia.** En aquest cas no hi ha un risc especial en la pràctica esportiva i, de fet, l'exercici moderat pot afavorir el guany de massa òssia. Quant a les característiques d'aquests pacients, si s'ha realitzat un diagnòstic i tractament precoç, podem trobar discapacitats menors de tipus intel·lectual.

**1.6. Altres.** Hiperglicinèmia no cetòtica, defectes cerebrals de la creatina, ECM dels neurotransmissors i pterines, deficiència de sulfit oxidasa... En general es tracta d'un grup d'entitats on la discapacitat física i/o cognitiva és important. En alguns pacients amb defecte cerebral de creatina, la clínica predominant és cognitiva i menys discapacitant (trets autistes, retard cognitiu...), amb la qual cosa es pot recomanar un esport adaptat sense que suposi un risc de descompensació de la seva malaltia.

#### 2. Errors congènits del metabolisme energètic

Entre els ECM hi ha un grup d'entitats que duen el teixit muscular a tenir dificultat en l'obtenció o utilització d'energia (defectes de la gluconeogènesi, defectes de la beta-oxidació, malalties mitocondrials) i que afecten la pràctica esportiva de diferents formes en cada cas. És des-

tacable que fins i tot en algunes entitats d'aquest grup sembla que l'entrenament pot afavorir les seves capacitats, per la qual cosa l'exercici aeròbic hi està especialment recomanat i assegura una aportació energètica addicional.

**2.1. Defectes de la gluconeogènesi. Glicogenosi** (s'inclou normalment en els defectes del metabolisme de molècules complexes). Solen afectar l'exercici intens en general, per la incapacitat per mobilitzar els dipòsits de glucogen i oferir una font ràpida de glucosa. En aquest grup de pacients és important evitar l'esport de competició, evitar el dejuni prolongat i afavorir l'aportació de glucosa exògena durant la realització de l'exercici.

**2.2. Defectes de la beta-oxidació.** En aquest grup de pacients hi ha un problema en l'obtenció d'energia a partir dels àcids grassos, quan l'energia aportada per la glucosa és insuficient. Per aquest motiu afecta predominantment l'exercici perllongat, i per això és important garantir unes aportacions de glucosa adequades (abans, durant i després de l'exercici), ja que altrament podrien patir una hipoglucèmia hipocetòtica. D'altra banda, se solen administrar suplementes de carnitina i, en alguns casos, àcids grassos de cadena mitjana. En aquests pacients és important un bon control metabòlic i de les possibles complicacions cardiovasculars que pot generar la pròpia malaltia i que podrien contraindicar o limitar la pràctica esportiva.

**2.3. Malalties mitocondrials.** Es tracta d'un conjunt de greus malalties multisistèmiques amb un espectre clínic molt variable i, per tant, discapacitats molt diferents (ja siguin de tipus cognitiu o de tipus físic). Els òrgans implicats i la clínica predominant determinaran les limitacions a l'hora de la pràctica esportiva.

**3. Errors congènits del metabolisme de molècules complexes**

**3.1. Malalties lisosomals**

**a) Mucopolisacaridosi.** Molt diferents quant a participació del sistema nerviós. En algunes no hi ha afectació cognitiva, però en la majoria hi ha una afectació musculoesquelètica que progressa amb el temps, així com també organomegàlies. L'exercici físic suau no està contraindicat, però l'adaptació a les seves possibilitats físiques de forma personalitzada és especialment important en aquests pacients. En d'altres, l'afectació cognitiva és important i progressiva, per la qual cosa la pràctica esportiva resta molt limitada.

**b) Leucodistrofia metacromàtica i lipofusinosi ceroid neuronal.** Es tracta de malalties degeneratives que evolucionen cap a una gran discapacitat ja en la infantesa (depèn de les formes). L'esport no hi està contraindicat, però la progressió de la malaltia el limitarà d'una manera més o menys ràpida.

**3.2. Malalties peroxisomals.** Es tracta d'un grup de malalties progressives molt greus des del principi, excepte les d'inici clínic una mica més tardà, com l'adrenoleucodistrofia lligada al X. La pràctica esportiva hi està molt limitada.

**3.3. Defectes congènits de la glicosilació.** Novament parlem d'un grup molt heterogeni de malalties, entre les quals la més freqüent és el déficit de fosfomanomutasa. En general cursen amb discapacitat tant del tipus cognitiu com físic, moltes vegades per malformacions congènites associades. Les anomalies musculoesquelètiques que repercuteixen en l'exercici

també són freqüents. No obstant això, en general no hi ha contraindicació per a la pràctica esportiva adaptada.

**3.4. Glicogenosi** (ja esmentat en l'apartat anterior).

## L'entorn professional

L'espectre clínic del grup de pacients amb ECM és tan ampli que resulta difícil donar recomanacions no personalitzades. Molts d'aquests pacients presenten simultàniament discapacitat física (per les seves alteracions en el to muscular, moviments anormals...), intel·lectual, epilèpsia, i de vegades hi ha altres òrgans compromesos (cor, ronyó, fetge), raó per la qual l'adaptació a l'esport s'ha de fer amb una atenció especial.

Entre el personal que hauria d'estar implicat en l'assessorament i el control de la pràctica esportiva en aquests pacients, cal comptar amb: fisioterapeuta o rehabilitador (habitual en el seguiment/tractament dels pacients pediàtrics amb discapacitat), nutricionista/dietista (novament, habitual en aquests pacients), psicòleg (amb una importància especial en els casos amb problemes de socialització o personalitat introvertida) i el monitor esportiu. Lògicament, tots ells han d'estar en estret contacte amb la unitat de malalties metabòliques que controli el pacient.

En funció de les alteracions neuromusculars que presenti el pacient, un bon assessorament del fisioterapeuta o del rehabilitador que normalment el tracti serà imprescindible, per orientar el metge i la família sobre l'exercici idoni per a cada pacient. En aquest sentit, la participació d'un monitor esportiu expert en aquest tipus de nens és essencial per acomplir l'adaptació.

En el cas de les discapacitats intel·lectuals de forma aïllada, i sobretot si aquesta és lleu, la integració absoluta del pacient entre nens sense discapacitat és el que resulta aconsellable. Si el que predomina són dificultats en la interacció social (tipus autisme), hem de guiar-nos per les pautes dels psicòlegs que el tractin, sense interferir en la seva feina.

Finalment, és d'especial importància en tots els ECM que exigeixin un tractament dietètic que el dietista/nutricionista assessori sobre les necessitats calòriques i de suplementes vitamínics o d'un altre tipus per afrontar l'estrès metabòlic que suposa l'esport, segons la malaltia del pacient.

En la nostra experiència, les competicions adaptades tenen una enorme aplicabilitat i interès, no simplement per la possibilitat de la pràctica esportiva, sinó a nivell físic i emocional. El fet de permetre'ls competir amb els seus iguals i intentar obtenir una millor qualificació els estimula, els ajuda i els afavoreix el seu millor benestar físic i la integració social.

## Conclusions

En síntesi, podem concloure que la pràctica esportiva en el context de molts ECM ofereix nombroses possibilitats i efectes beneficiosos per al pacient, les famílies i el seu entorn. És important comptar amb un equip de professionals que pugui orientar els pacients amb malalties metabòliques en la pràctica esportiva regular i adaptada si calgués. Els beneficis des del punt de vista físic, com també psíquic, emocional i social, són notables. L'adaptació de l'esport ha de ser

una de les nostres obligacions dins l'atenció integral a aquest grup de pacients.

### **Bibliografia**

1. Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D, editors. The metabolic and molecular bases of inherited disease. 8a ed. Nova York: MacGraw-Hill; 2001.
2. Health and development through physical activity and sport. World Health Organization, WHO/NMH/NPH/PAH/03.2, 2003. Disponible en: [http://whqlibdoc.who.int/hq/2003/WHO\\_NMH\\_NPH\\_PAH\\_03.2.pdf](http://whqlibdoc.who.int/hq/2003/WHO_NMH_NPH_PAH_03.2.pdf).
3. Sanjurjo P, Baldellou A. Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias. 3a ed. Madrid: Ergon; 2010.