



apunts

MEDICINA DE L'ESPORT

www.apunts.org



ARTÍCULO ESPECIAL

## Errores congénitos del metabolismo y práctica deportiva

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

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

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

Recibido el 22 de febrero de 2010; aceptado el 25 de febrero de 2010

Disponible en Internet el 1 de abril de 2010

### PALABRAS CLAVE

Errores congénitos del metabolismo;  
Enfermedades raras;  
Discapacidad;  
Actividad física;  
Deporte adaptado

### KEYWORDS

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

### Resumen

Los errores congénitos del metabolismo son enfermedades poco frecuentes y muy diferentes entre sí. Muchas de ellas (la mayoría) se presentan en la edad pediátrica y repercuten en diversas esferas de la vida del niño dando lugar, en muchos casos, a situaciones de desigualdad frente a los otros niños. Recomendar la práctica deportiva (práctica deportiva adaptada según el caso), tal y como se hace con el resto de los niños, es importante no sólo desde el punto de vista físico y psíquico, sino también para su desarrollo personal y social. Acercar el deporte a este grupo de pacientes constituye una maniobra más para su integración con el resto de los niños. No obstante, no es fácil realizar recomendaciones generales para un grupo de pacientes tan heterogéneo. En este trabajo intentamos realizar unas recomendaciones y observaciones particulares para algunos de los errores congénitos del metabolismo de mayor frecuencia.

© 2010 Consell Català de l'Esport. Generalitat de Catalunya. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

### 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 recommendations for such a heterogeneous group of patients. In this article we attempt to

\*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: campistol@hsjdbcn.org (J. Campistol).

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.

## Introducción

### Errores congénitos del metabolismo

Los errores congénitos del metabolismo (ECM) son enfermedades muy poco frecuentes, por lo que se les incluye en las llamadas enfermedades raras o minoritarias. Se trata de un conjunto muy heterogéneo de enfermedades, tanto en su base fisiopatológica como en sus manifestaciones clínicas<sup>1,3</sup>. De hecho, podemos describir un amplio espectro clínico entre aquellas que son susceptibles de un tratamiento relativamente sencillo y en las que el paciente puede seguir una vida normal, y otras que son causa de gran discapacidad a pesar del tratamiento. La discapacidad asociada a los ECM se puede manifestar en épocas muy tempranas de la vida en algunas, pero lo hace de forma tardía y lenta en otras.

En general, pueden asociar problemas neurológicos (alteraciones del tono muscular, debilidad, fatigabilidad, ataxia, crisis epilépticas, etc.), o bien problemas, como retraso cognitivo y alteraciones conductuales), problemas cardiovasculares, renales, digestivos, alteraciones en la formación y desarrollo del esqueleto y/o de la movilidad en las articulaciones. En su conjunto, y salvo aquéllas en las que la detección es temprana y el tratamiento les permite llevar una vida normal, podemos decir que los ECM son causa de discapacidad, entendiendo como tal la limitación que presentan los pacientes a la hora de llevar a cabo determinadas actividades de la vida diaria y que puede estar provocada por una deficiencia física y/o psíquica. Los diversos tipos de discapacidad (física, psíquica, sensorial, intelectual o mental) pueden manifestarse de diferentes maneras y grados en los ECM.

### La discapacidad y el deporte

Como en otras muchas enfermedades pediátricas crónicas, en los pacientes que padecen un ECM existe un marcado riesgo de «deprivación socioambiental» causada por la desigualdad de oportunidades de los padres y del propio niño. Esta desigualdad viene dada por los propios déficits del niño, por un defecto en la adaptación del ambiente al niño y también por las hospitalizaciones prolongadas y/o frecuentes en este grupo de pacientes. Esta desigualdad, sin duda, afecta al desarrollo del niño en cuanto a conocimiento, pero también influye negativamente en su desarrollo afectivo, dando lugar a unos rasgos emocionales característicos. Y, de nuevo, esta situación cognitivoemocional acrecienta la propia deprivación ambiental inicial, retroalimentándola.

Debemos intentar aminorar y tratar los déficits de estos pacientes, limitar las hospitalizaciones a aquellas que estén verdaderamente justificadas y proporcionarle un ambiente saludable para su desarrollo, aquel que le proporcione situaciones en las que poder encontrar satisfacción y

aprendizaje, que favorezcan su integración en la sociedad y que promuevan su bienestar físico y emocional.

En este sentido, la práctica deportiva (práctica deportiva adaptada según el caso) es de indudable importancia en su desarrollo personal y social<sup>2</sup>. Además, el deporte favorece la integración de estos pacientes con el resto de los niños y con otros pacientes. Los niños con discapacidad deben tener la posibilidad de practicar deporte como un bien social más, siguiendo un principio de inserción social, constituyendo esto un paso más hacia la integración. Debemos intentar que la oferta deportiva para ellos sea amplia y variada (como lo es para el resto de los niños), adaptada y flexible (tal como se requiere en su situación).

Toda persona con alguna disminución de sus capacidades se enfrenta de forma diaria a una sociedad construida sobre parámetros «normales». El deporte adaptado le puede ofrecer un ambiente adecuado y sencillo donde poder establecer objetivos asequibles, proyectando nuevos objetivos día a día para poder superarse y enfrentarse mejor a la vida diaria. Así, la autosuperación y el fortalecimiento de la autoestima en el deporte conducen, no sólo a beneficios de tipo psicológico, sino también sociales. Además, con la práctica deportiva se aprenden técnicas y reglas así como destrezas sociales que posibilitan una mejor socialización e integración en su entorno y ayudan a vencer la timidez, tan frecuente en este grupo de pacientes.

Por otro lado, los deportes de equipo ayudan a reconocer las peculiaridades de cada niño y las de sus compañeros, de forma que ayudan a disminuir el estigma que supone reconocer su propia enfermedad y a aceptar a los demás y a sí mismos.

El establecimiento de normas que respetar a la hora de practicar un deporte les habitúa a mantener una disciplina, tan necesaria en la vida de muchos pacientes afectados por un ECM, ya sea por la necesidad de seguir una dieta estricta o un tratamiento o control clínico cercano.

Como en todos los niños, el deporte debe ser introducido de forma gradual, atendiendo a los gustos y capacidades de los pacientes (a veces determinados por el grupo de amigos) y, sobre todo, atendiendo a la función de divertirlos. Debemos reforzarles por la probable presencia de algún miedo y ayudarles con readaptaciones en el ambiente si así lo precisan. En aquellos pacientes más pequeños con problemas de motricidad deberemos elegir deportes en los que fomentemos el desarrollo del equilibrio, la agilidad, la mayor estabilidad y la coordinación de movimientos.

## Discusión

### El deporte en los diferentes grupos de errores congénitos del metabolismo

En los últimos años estamos experimentando un favorable proceso de sensibilización en lo que a enfermedades raras o

Tabla 1

1. ECM del metabolismo intermediario más comunes
1.1. Fenilcetonuria
1.2. Homocistinuria
1.3. Defectos del ciclo de la urea
1.4. Acidurias orgánicas
1.5. Galactosemia
1.6. Otros
2. ECM del metabolismo energético
2.1. Defectos de la gluconeogénesis
2.2. Defectos de la betaoxidación
2.3. Enfermedades mitocondriales
3. ECM de moléculas complejas
3.1. Enfermedades lisosomales
3.2. Enfermedades peroxisomales
3.3. Defectos congénitos de la glicosilación
3.4. Glucogenosis

ECM: errores congénitos del metabolismo.

minoritarias se refiere. No obstante, es destacable la ausencia de bibliografía en el momento actual que trate de la práctica deportiva en los pacientes con ECM. En este sentido, y sobre la base de nuestra experiencia de 25 años en la Unidad, hemos intentado recoger algunas de las particularidades más relevantes a la hora de recomendar la práctica deportiva en los ECM más comunes.

En general, los ECM se pueden clasificar sobre la base de criterios bioquímicos y fisiopatológicos en tres grupos (tabla 1).

### 1. Errores congénitos del metabolismo intermediario

**1.1. Fenilcetonuria.** Se trata de una enfermedad que en la actualidad, afortunadamente, se suele diagnosticar de forma precoz. Si esto es así, son pacientes que, siguiendo una dieta adecuada, pueden llevar una vida prácticamente normal. En el caso de los pacientes diagnosticados de forma tardía, la mayor discapacidad es de tipo cognitivo, pudiendo presentar un retraso mental grave.

En el grupo de pacientes bien controlados, la práctica deportiva no conlleva riesgos adicionales, siempre que se tenga en cuenta la ingesta calórica y el catabolismo proteico propio de la práctica deportiva.

**1.2. Homocistinuria.** Se trata de una enfermedad en la que el diagnóstico y el tratamiento precoces mejoran mucho el pronóstico. A la hora de elegir y adecuar una práctica deportiva en estos pacientes deberemos tener en cuenta su nivel cognitivo, la presencia de trastornos del movimiento, sus problemas visuales (con frecuencia patología del cristalino y miopía) y la osteopenia (habitualmente en tratamiento). El ejercicio moderado en sí (evitando el catabolismo proteico endógeno) no supone una situación de riesgo para estos pacientes y puede favorecer la ganancia de masa ósea. Pueden manifestar problemas vasculares.

**1.3. Defectos del ciclo de la urea.** Varias entidades se engloban dentro de este grupo, teniendo en común la clínica de toxicidad tras un metabolismo proteico aumentado, sea por una mayor ingesta proteica o bien por un catabolismo aumentado de las proteínas endógenas. En este grupo de pacientes es de especial importancia controlar el estado catabólico que puede suponer la práctica deportiva, previniéndolo con una ingesta calórica suplementaria antes,

durante y después del ejercicio. Por otro lado, una forma de favorecer la actividad mitocondrial en estos pacientes, esencial para el normal funcionamiento de parte del ciclo de la urea, es la administración de carnitina y su control bioquímico.

Dentro de este grupo podemos encontrarnos con aquellos que no presentan discapacidad significativa (muchos de los diagnosticados de forma precoz y que siguen un tratamiento adecuado), otros con discapacidad cognitiva (forma relativamente frecuente) y algunos con problemas motores (especialmente los que presentan déficit de arginasa, que suelen presentar espasticidad). Especial cuidado en situaciones de ayuno, estrés o infecciones, en las cuales pueden descompensarse con facilidad.

**1.4. Acidurias orgánicas.** Refiriéndonos a las más frecuentes (aciduria propiónica, aciduria metilmalónica y aciduria glutárica) se puede asumir lo comentado para los defectos del ciclo de la urea. Se trata de pacientes en los que el catabolismo proteico es perjudicial, por lo que evitaremos el catabolismo endógeno con la administración de un adecuado soporte calórico y carnitina.

Desde el punto de vista de la clínica y la discapacidad, suele tratarse de enfermedades más discapacitantes que las del grupo previo. En ocasiones, comportan grandes trastornos del movimiento, que pueden interferir considerablemente con la práctica deportiva (como es el caso de la distonía en la aciduria glutárica) y en estos casos se debe intentar la práctica deportiva adaptada, siendo la natación una buena oportunidad para practicar deporte y a su vez trabajar en la recuperación motriz.

En este grupo de ECM es destacable el déficit de biotinidasa, que diagnosticado y tratado de forma precoz puede conducir a una vida normal. En otras ocasiones, estos pacientes presentan sordera neurosensorial sin otra discapacidad, lo que no les impide cualquier práctica deportiva.

**1.5. Galactosemia.** En este caso no hay un especial riesgo en la práctica deportiva y, de hecho, el ejercicio moderado puede favorecer la ganancia de masa ósea. En cuanto a las características de estos pacientes, si se ha realizado diagnóstico y tratamiento precoces, podemos encontrar discapacidades menores de tipo intelectual.

**1.6. Otros.** Hiperglicinemia no cetósica, defectos cerebrales de la creatina, ECM de los neurotransmisores y pterinas, deficiencia de sulfito oxidasa, etc. En general, se trata de un grupo de entidades donde la discapacidad física y/o cognitiva es importante. En algunos pacientes con defecto cerebral de creatina la clínica predominante es cognitiva y menos discapacitante (rasgos autistas, retraso cognitivo, etc.) con lo cual se puede recomendar un deporte adaptado sin que suponga un riesgo de descompensación de su enfermedad.

### 2. Errores congénitos del metabolismo energético

Dentro de los ECM existe un grupo de entidades que conducen a una dificultad en la obtención o utilización de energía por parte del tejido muscular (defectos de la gluconeogénesis, defectos de la betaoxidación, enfermedades mitocondriales) que afecta a la práctica deportiva de diferente forma en cada caso. Es destacable que incluso en algunas entidades de este grupo parece que el entrenamiento puede favorecer sus capacidades, por lo que el ejercicio aeróbico está especialmente recomendado en ellas asegurando un aporte energético adicional.

**2.1. Defectos de la gluconeogénesis.** *Glucogenosis* (se incluyen normalmente en los defectos del metabolismo de moléculas complejas). Suelen afectar al ejercicio intenso en general, por la incapacidad para movilizar los depósitos de glucógeno y ofrecer una fuente rápida de glucosa. En este grupo de pacientes es importante evitar el deporte de competición, evitar el ayuno prolongado y favorecer el aporte de glucosa exógena durante la realización del ejercicio.

**2.2. Defectos de la betaoxidación.** En este grupo de pacientes hay un problema en la obtención de energía a partir de los ácidos grasos, cuando la energía aportada por la glucosa es insuficiente. Por este motivo, afecta de forma predominante al ejercicio prolongado, por lo que es importante garantizar unos aportes de glucosa adecuados (antes, durante y tras el ejercicio), ya que, de otra forma, podrían sufrir una hipoglucemia hipocetósica. Por otro lado, se suelen administrar suplementos de carnitina y, en algunos casos, ácidos grasos de cadena media. Es importante en estos pacientes un buen control metabólico y de las posibles complicaciones cardiovasculares que puede generar la propia enfermedad y que podrían contraindicar o limitar la práctica deportiva.

**2.3. Enfermedades mitocondriales.** Se trata de un conjunto de graves enfermedades multisistémicas con un espectro clínico muy variable y, por tanto, discapacidades muy diferentes (ya sean de tipo cognitivo o de tipo físico). Los órganos implicados y la clínica predominante determinarán las limitaciones a la hora de la práctica deportiva.

**3. Errores congénitos del metabolismo de moléculas complejas**

**3.1. Enfermedades lisosomales**

**1. Mucopolisacaridosis.** Muy diferentes en cuanto a participación del sistema nervioso. En algunas de ellas no hay afectación cognitiva pero en la mayoría hay una afectación musculoesquelética que progresa con el tiempo, así como organomegalias. El ejercicio físico suave no está contraindicado pero la adaptación a sus posibilidades físicas de forma personalizada es especialmente importante en estos pacientes. En otras, la afectación cognitiva es importante y progresiva, por lo que la práctica deportiva está muy limitada.

**2. Leucodistrofia metacromática y lipofuscinosis neuronal ceroida.** Se trata de enfermedades degenerativas que evolucionan hacia una gran discapacidad ya en la infancia (depende de las formas). El deporte no está contraindicado pero la progresión de la enfermedad lo limitará de una forma más o menos rápida.

**3.2. Enfermedades peroxisomales.** Se trata de un grupo de enfermedades progresivas muy graves desde el principio, salvo las de inicio clínico algo más tardío, como la adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X. La práctica deportiva en ellas está muy limitada.

**3.3. Defectos congénitos de la glucosilación.** De nuevo hablamos de un grupo muy heterogéneo de enfermedades, dentro de las cuales la más frecuente es el déficit de fosfomanomutasa. En general, cursan con discapacidad tanto del tipo cognitivo como físico, muchas veces por malformaciones congénitas asociadas. Las anomalías musculoesqueléticas que repercuten en el ejercicio también son frecuentes. No obstante, no hay contraindicación para la práctica deportiva en general adaptada.

**3.4. Glucogenosis** (ya referidas en el apartado anterior).

## El entorno profesional

El espectro clínico del grupo de pacientes que padecen un ECM es tan amplio que es difícil realizar recomendaciones no personalizadas. Muchos de estos pacientes presentan de forma simultánea discapacidad física (por sus alteraciones en el tono muscular, movimientos anormales, etc.), intelectual, epilepsia y en ocasiones compromiso de otros órganos (corazón, riñón, hígado), de forma que la adaptación al deporte debe ser realizada con especial cuidado.

Dentro del personal que debería estar implicado en el asesoramiento y control de la práctica deportiva en estos pacientes deberemos contar con: fisioterapeuta o rehabilitador (habitual en el seguimiento/tratamiento de los pacientes pediátricos con discapacidad), nutricionista/dietista (de nuevo habitual en estos pacientes), psicólogo (de especial importancia en los casos de problemas de socialización o personalidad introvertida) y monitor deportivo. Lógicamente, todos ellos en estrecho contacto con la unidad de enfermedades metabólicas que controla al paciente.

En función de las alteraciones neuromusculares que presente el paciente, un buen asesoramiento por parte del fisioterapeuta o del rehabilitador que normalmente lo trata debe ser imprescindible, orientando al médico y la familia sobre el ejercicio idóneo para cada paciente. En este sentido, la participación de un monitor deportivo experto en este tipo de niños es esencial para llevar a cabo la adaptación.

En el caso de las discapacidades intelectuales de forma aislada, y sobre todo si ésta es leve, la integración absoluta del paciente entre niños sin discapacidad es lo aconsejado. Si lo que predomina son dificultades en la interacción social (tipo autismo) debemos guiarnos por las pautas de los psicólogos que lo traten, sin interferir en su labor.

Finalmente, y de especial importancia en todos aquellos ECM que requieren un tratamiento dietético, el dietista/nutricionista asesorará sobre las necesidades calóricas y de suplementos vitamínicos o de otro tipo para afrontar el estrés metabólico que supone el deporte, según la enfermedad del paciente.

En nuestra experiencia, las competiciones adaptadas tienen una enorme aplicabilidad e interés no simplemente por la posibilidad de la práctica deportiva, sino a nivel físico y emocional. El permitirles competir con sus iguales e intentar obtener una mejor calificación les estimula, ayuda y favorece su mejor bienestar físico e integración social.

## Conclusiones

En síntesis, podemos concluir que la práctica deportiva en el contexto de muchos ECM ofrece numerosas posibilidades y efectos beneficiosos para el paciente, las familias y su entorno. Es importante contar con un equipo de profesionales que pueda orientar a los pacientes con enfermedades metabólicas en la práctica deportiva regular y adaptada si fuera necesario. Los beneficios tanto desde el punto de vista físico como psíquico, emocional y social son notables. La adaptación del deporte debe ser una de nuestras obligaciones dentro de la atención integral a este grupo de pacientes.

**Bibliografía**

1. Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D, editores. The metabolic and molecular bases of inherited disease, 8 ed. New 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, 3 ed. Madrid: Ergon; 2010.