

Aciduria Glutárica tipo 1 - GA1

Enfermedad genética rara del metabolismo, que produce un mal funcionamiento de la enzima que descompone los aminoácidos lisina, hidroxilisina y triptófano (unidades básicas de las proteínas). Como resultado, se acumulan productos tóxicos especialmente en el cerebro. Gracias al diagnóstico temprano y tratamiento agresivo en situaciones de riesgo, tienen posibilidades de tener un neurodesarrollo normal. Si no se aplican estas medidas de forma precoz, sufrirá descompensación del metabolismo y daños cerebrales graves e irreversibles; en algunas personas puede ocurrir sin desencadenante, sin crisis clínicamente aparente a cualquier edad.

Infección: Vómitos y Diarrea
Fiebre
Reacción vacunal
Cirugía

Síntomas de alarma

Los recién nacidos aparentemente están sanos o presentan macrocefalia, debilidad muscular y retraso en el desarrollo. No es posible identificar el momento exacto en que comienza una crisis encefalopática.

Debemos estar alerta ante síntomas como:

Decaimiento
Irritabilidad
Disminución del tono muscular
Rechazo de la ingesta

¿Cuál es su tratamiento?

-Dieta baja en proteínas (lisina)

Base de la alimentación: frutas, verduras, cereales, productos especiales bajos en proteínas
Limitado: carne, pescado, huevos, lácteos,

-Suplementación con carnitina

-Tratamiento emergencia en situaciones de riesgo

(no siempre se puede llevar a cabo en casa, y puede necesitar **ingreso hospitalario**).



FAMILIASGA
Unidas por el futuro



"El conocimiento de la enfermedad y su asociación con atributos positivos resulta imprescindible para una adecuada interacción con el grupo de iguales, una buena aceptación de la enfermedad por parte del niño y su entorno y obtener una adecuada respuesta educativa del profesorado"



C/ de Cambados nº40
C.P. 28939
Arroyomolinos, Madrid



616911152



correofamiliaga1@gmail.com

Convierte las diferencias en un elemento de enriquecimiento del grupo, y favorece un clima de inclusión en el aula.



Enlace a recursos
Bibliografía



La escolarización de niños con Aciduria Glutárica tipo 1

Guía de Apoyo para equipos de valoración y personal de centros escolares



La enfermedad

Nuestra prioridad es su salud. La clave para los alumnos con aciduria glutárica tipo 1, es encontrar el equilibrio entre los objetivos académicos, los emocionales-sociales y los de salud.

La Familia

Los profesores conocen la parte educativa y las familias la enfermedad, cuidados y consecuencias. Con una correcta colaboración se puede dar una respuesta más ajustada a las necesidades del alumno/a

Elección del Colegio

Los padres buscan un colegio que pueda satisfacer las necesidades de su hijo/a, para que puedan desarrollar una vida lo más normal posible y similar a la de sus iguales.

Necesidades

El colectivo de menores con Enfermedades Raras, es un grupo especialmente vulnerable en el ámbito educativo por lo que es necesario que se reconozcan y se garanticen sus derechos.

Más información en www.familiasga.com

LA REALIDAD DE LAS ENFERMEDADES RARAS

La llegada de un niño con una enfermedad rara a la familia cambia su situación por completo y la principal prioridad es el bienestar del niño. Las familias se encuentran con escasos medios, información y apoyo, deben asumir altos costes de los tratamientos y terapias, unido a que deben abandonar su estilo de vida e incluso su empleo, para poder ser el principal cuidador, que lleve el peso de las decisiones, cuidados diarios y las innumerables visitas médicas y hospitalizaciones. Las familias necesitan una mayor comprensión y asesoramiento por parte de los profesionales.

Los menores con Enfermedades Raras, son un grupo especialmente vulnerable debido al desconocimiento de la enfermedad y sus consecuencias, a su heterogeneidad, y a la gran variedad de síntomas que pueden manifestar dentro incluso de la misma enfermedad (niños con grandes necesidades y quienes aparentemente no muestran síntomas), que dificultan el conocimiento de sus necesidades específicas; todo esto se manifiesta en una ausencia de recursos apropiados, y a en difícil individualización en el aprendizaje, ya que no existe documentación específica para sus necesidades y elaboración de adaptaciones curriculares.

El carácter de la propia enfermedad, puede provocar una autoestima baja e influir en su desarrollo integral. Y en aquellas patologías con afectación invisible, los afectados encuentran más dificultad para que se identifiquen sus necesidades educativas de enseñanza-aprendizaje.



"Inclusión educativa en el ámbito de las Enfermedades Raras" FEDER

BARRERAS EN LA GAI

Tratamiento domiciliario estricto: medicaciones, fórmula especial y dieta controlada en proteínas/lisina y alta en calorías. La dificultad que conlleva el tratamiento, fomenta que el peso de los cuidados recaiga en una sola persona.

Riesgo de descompensación: Es muy importante que ante síntomas tales como somnolencia, decaimiento, falta de apetito, vómitos, diarrea, fiebre..., se tomen **medidas precoces de tratamiento** para los que la familia está entrenada, y si es necesario se acuda a urgencias para su valoración. La prevención es nuestra herramienta primordial para evitar secuelas neurológicas.

Prevención: La enfermedad no provoca en sí un sistema inmune deficitario, pero las consecuencias de las infecciones pueden ser muy graves y un simple constipado puede requerir una hospitalización. Por lo que se debe tomar precauciones para evitar el contacto con personas con enfermedades transmisibles (gripe, gastroenteritis...).

Ausencias escolares por frecuentes citas médicas (existen escasas unidades que traten esta patología, y en ocasiones tienen que desplazarse a otra comunidad autónoma), hospitalizaciones, periodos de enfermedad aguda (precisan vigilancia estrecha para tratamiento precoz o acudir a urgencias) que provocan retrasos académicos.

Dificultades para participar en actividades de ocio, cumpleaños, excursiones... que limitan los contactos sociales provocando un pobre desarrollo de habilidades sociales y relaciones interpersonales.

Dificultades para encontrar un centro en el que poder acudir al **comedor escolar**, debido a la dificultad de la dieta (precisa de un control de lo ingerido, todo es pesado para llegar al rango de lisina y calorías prescrito por el equipo médico) y que hay que evitar trasgresiones dietéticas (no debe comer comida de compañeros).

POSIBLES DÉFICITS EN EL NEURODESARROLLO



Menores 4 años existe gran variabilidad, niños con un neurodesarrollo dentro del rango de normalidad, y otros que no cumplen los hitos del desarrollo

A nivel motor:

Suelen realizar mejor la motricidad gruesa (movimientos grandes, agitar un brazo, levantar una pierna, andar...) que la motricidad fina (pequeños movimientos con las manos de manera precisa)

A nivel de comunicación-lenguaje

Suelen presentar mejor entendimiento de los mensajes que en la expresión de los mismos

Mayores de 4 años suelen presentar un desarrollo cognitivo dentro de la normalidad, pero un bajo rendimiento a nivel atencional y de procesamiento de la información visual (visuocognitivo). Pueden presentar déficits de las funciones ejecutivas:

Organización: estructurar y ordenar información

Planificación: desarrollar y seguir un plan de acción

Flexibilidad: adaptarse y ajustarse a los cambios

Generación de alternativas: producir soluciones a un problema o situación.

Control inhibitorio: suprimir respuestas impulsivas y centrarse en la tarea

Con daño cerebral tras crisis encefalopática:

Afectación importante motora, pierden todas las habilidades adquiridas. Si el grado de afectación es importante sufren tetraparesia espástica y distonía (contracciones musculares involuntarias sostenidas que provocan posturas o movimientos anormales. pueden ser dolorosas)

Disgrafía: escribir de manera ilegible y no fluida

Dispraxia: afectación de la planificación y ejecución de movimientos voluntarios (vestirse, comer...)

Ataxia: falta de coordinación muscular durante el movimiento voluntario (marcha, habla, extremidades: movimientos torpes, inestabilidad y dificultades en tareas que requieren precisión)



"Evaluación neuropsicológica AG-1 en edad pediátrica" B. Zamora, Z. Moreno