



Tratamiento dietético-nutricional en los Errores Congénitos del Metabolismo del adulto

Dra. Rosa Burgos Peláez
Unidad de Soporte Nutricional
Hospital Universitario Vall d'Hebron



EIM EN ADULTOS

Dos escenarios clínicos en la consulta de Nutrición:

- **Pacientes con EIM diagnosticados en la edad pediátrica que alcanzan la edad adulta**
 - Pacientes con muy buen control metabólico de su enfermedad y escasa repercusión orgánica (Ej. PKU)
 - Pacientes tratados subóptimamente o diagnosticados tardíamente, con complicaciones de la enfermedad.
- **Pacientes con EIM diagnosticados en la edad adulta**

TRANSICIÓN DE LAS UNIDADES DE NUTRICIÓN PEDIÁTRICAS A LAS UNIDADES DE ADULTOS



Think transition

**Developing the essential link
between paediatric and adult care**

Kelnar C.

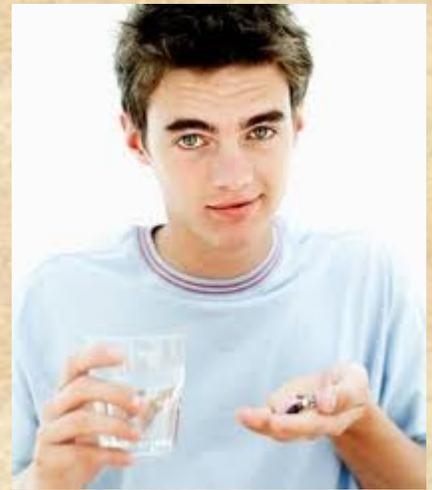
TRANSICIÓN. UN PROCESO DINÁMICO

Objetivo

Optimizar la salud en el joven.

Adquirir la responsabilidad de su propia alimentación.

Mantener el compromiso con el equipo sanitario.



Para qué

Para permitir a los jóvenes asumir su propia salud, así como su potencial educativo, social y financiero.

SOLUCIONES

UNIDADES DE ENFERMEDADES METABÓLICAS DEL ADULTO

SSIEM DIETITIANS GROUP

Administrators SSIEM Home

Home About SSIEM DG Events Member Countries Membership Publications Training Websites Contact Us

SSIEM-DG

SSIEM Dietitians Group
Working in collaboration with SSIEM

[HOME](#)

Welcome

- Welcome
- About SSIEM-DG
- Events
- Member Countries
- Membership
- Publications
- Training
- Websites
- Contact SSIEM-DG



WELCOME

Welcome to the Dietitians Group webpages

The SSIEM Dietitians Group (SSIEM-DG) is a subgroup of dietitians within SSIEM who are involved in the dietary treatment of patients with inherited metabolic diseases.

Meetings of the Group are held during the annual SSIEM conference in specific nutrition sessions, as:

- >Nutrition and Dietary Treatment Workshop<
- > Parallel session on "Nutrition & Dietetics"
- > SSIEM-DG Members Meeting<



You find information on membership, corresponding members and clinical units in different European countries, training possibilities for dietitians in different countries and important publications in the dietetic filed.

We are a corresponding partner of the European project "E-IMD": <http://www.e-imd.org/>

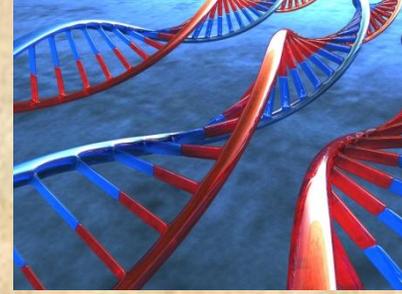
ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO (EIM)



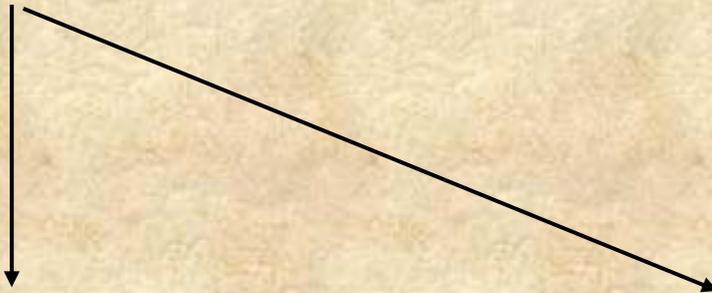
EIM con tratamiento nutricional específico

- EIM de los aminoácidos
 - PKU
 - Homocistinuria
- EIM que afectan ciclos específicos
 - Enfermedades del ciclo de la urea
- EIM de los lípidos

EIM



SUSTRATO + ENZIMA → PRODUCTO



TOXICIDAD POR
SUSTRATO
NO METABOLIZADO

TOXICIDAD POR
SUSTANCIAS
PRODUCIDAS POR
METABOLISMO
A TRAVÉS DE VÍAS
ALTERNATIVAS



DÉFICIT DEL
PRODUCTO FINAL
DE LA VIA
METABÓLICA

NUTRICIÓN Y FISIOPATOLOGÍA



Tres grupos diagnósticos. Tratamiento y objetivos específicos diferentes

- Grupo 1: Enfermedades por acúmulo de sustancias tóxicas
- Grupo 2: Enfermedades por déficit energético
- Grupo 3: Enfermedades por defecto en la síntesis o catabolismo de moléculas complejas

RELACIÓN NUTRICIÓN - EIM

- **Tratamiento nutricional como arma terapéutica**
 - Exclusión dietética
 - Suplementación
 - Uso de algunos nutrientes a dosis farmacológicas
 - Regulación de la expresión génica
- **Edad pediátrica:**
 - Desarrollo integral del niño afecto de EIM
 - Pondoestatural
 - Psicomotor
- **Edad adulta**
 - Prevenir o retrasar las complicaciones asociadas a la enfermedad
 - Garantizar la cobertura de las necesidades nutricionales



RELACIÓN NUTRICIÓN - EIM

- **Objetivos del tratamiento nutricional en las EIM del adulto**
 - Supresión del nutriente para evitar el exceso de sustrato o la derivación del mismo mediante vías metabólicas alternativas hacia metabolitos tóxicos
 - Administración del metabolito final, deficitario por el bloqueo
 - Suministro del coenzima deficitario
- **El tratamiento dietético en numerosas ocasiones supone una dieta muy restrictiva.**
- **El tratamiento dietético debe contemplar la actitud dietética ante algunas situaciones especiales que pueden representar un riesgo de descompensación metabólica.**
- **Se hace necesario la intervención de profesionales en Nutrición Clínica y Dietética.**

EIM DE LOS AMINOÁCIDOS EN EL ADULTO



FENILCETONURIA (PKU). TRATAMIENTO NUTRICIONAL

- Restricción dietética más o menos severa de Phe
- En la edad adulta, una vez finalizado el crecimiento lineal, la dieta debe mantenerse.
- La hiperfenilalaninemia crónica puede condicionar una disminución del CI y trastornos del comportamiento (agitación, trastornos del sueño, temblores)
- Objetivo del control metabólico en adultos: mantener concentraciones plasmáticas de Phe inferiores a $600 \mu\text{mol/l}$ (excepto en el embarazo)

FENILCETONURIA (PKU). TRATAMIENTO NUTRICIONAL

- **Dieta en la PKU: restricción severa de la ingesta de proteínas de alto valor biológico.**
- **Pacientes respondedores a BH4 pueden hacer una dieta más permisiva.**
- **Diseño de la dieta:**
 - Dieta por intercambios (cantidad de alimento que contiene una cantidad concreta de Phe)
 - Calcular el contenido exacto de Phe de la dieta
 - Dieta tipo semáforo

GRUPOS DE ALIMENTOS EN LA PKU

ALIMENTOS MUY RESTRINGIDOS	ALIMENTOS RESTRINGIDOS	ALIMENTOS PERMITIDOS
<p>Carnes y derivados Pescados Huevos Frutos secos Lácteos y derivados</p>	<p>Cereales (trigo, maíz, avena y sus harinas) Pastas con o sin huevo Legumbres Arroz blanco o integral Pan blanco o integral Pastelería en general Algunos vegetales (patata, batata, brócoli, coles de bruselas, espinacas, espárragos, guisantes) Algunas frutas (aguacate, plátano, maracuyá)</p>	<p>La mayoría de frutas y zumos de frutas La mayoría de verduras, hortalizas y tubérculos Aceites vegetales y grasas animales Almidón ó fécula de maíz y patata Tapioca Azúcar de mesa, mermeladas, miel Productos controlados en proteínas</p>

Equivalentes Proteicos

Alimentos proteicos	1g de proteína equivalente a:	2 de proteína equivalente a:	5 de proteína equivalente a:
Leche	30ml	60ml	150ml
Yogur	30gr.	60gr.	125gr.
Yogur bebible	35ml	70ml	175ml
Huevo entero (yema y clara)	8gr. ó un huevo de codorniz	16gr.	40gr.
Queso en porciones	8gr.	16gr.	40gr.
Queso curado y semicurado	4gr.	8gr.	20gr.
Carne	5gr.	10gr.	25gr.
Pescado	6gr.	12gr.	30gr.
Pan blanco	12gr.	24gr.	60gr.
Arroz blanco "cocido"	45gr.	90gr.	200gr.
Legumbres cocidas	13gr.	26gr.	65gr.

FENILCETONURIA (PKU). PAPEL DE LAS DIETAS ESPECÍFICAS

- Fórmulas comerciales compuestas por mezclas de aa pero exentas en Phe.
- Sustituyen-complementan el aporte proteico de la dieta, garantizando la cobertura de los requerimientos proteicos del adulto.
- Posibilidades:
 - Mezclas de aa en comprimidos (exentos en Phe y ricos en Tyr)
 - Mezclas de aa con hidratos de C, vitaminas y minerales (líquida y en polvo)
 - Preparados nutricionales líquidos o en barritas (incluyen aa, CHO, lípidos, vitaminas y minerales)

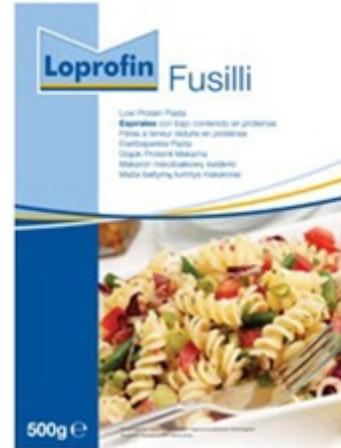
FENILCETONURIA (PKU). PAPEL DE LOS ALIMENTOS BAJOS EN PROTEÍNAS

- **Preparados alimentarios bajos en proteínas:**
 - Pan, galletas, bollería
 - Bebidas sustitutivas de la leche
 - Sustitutos del huevo,...

- **Alimentos para celiacía**



PRODUCTOS BAJOS EN PROTEÍNAS



PRODUCTOS ALTERNATIVOS BAJOS EN PROTEÍNAS



PKU EN SITUACIONES ESPECIALES

GESTACIÓN

- El control metabólico de la madre puede evitar la embriopatía por PKU materna (paso transplacentario de Phe).
- Embriopatía por PKU: retraso mental con cardiopatía congénita, microcefalia y rasgos dismórficos.
- Prevención de la embriopatía-PKU:
 - Consejo gestacional
 - Planificación de la gestación
 - Estabilidad metabólica al menos 3 meses previos
 - Objetivos terapéuticos: Phe 120-360 mmol/l
 - Phe > 400: desaconseja la gestación
 - Phe > 900: considerar IVE por alto riesgo
- Dieta muy restrictiva. A medida que avanza la gestación aumenta la tolerancia a la Phe

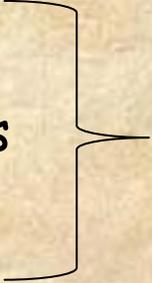


PKU EN SITUACIONES ESPECIALES

ENFERMEDADES INTERCURRENTES

- **En enfermedades intercurrentes con:**

- Reducción de la ingesta
- Incremento de los requerimientos nutricionales

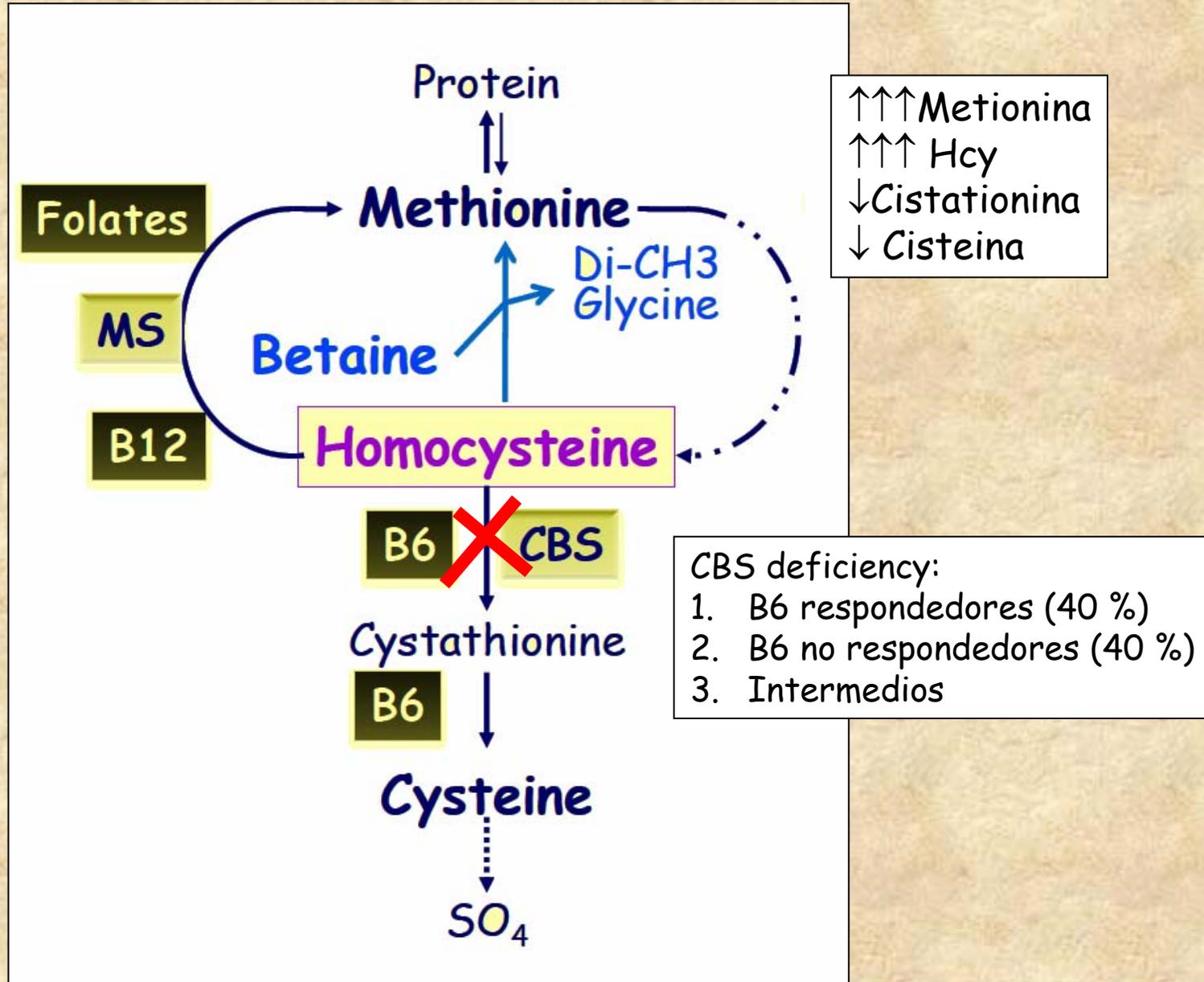


↑ Phe por catabolismo endógeno

- **Actuación nutricional:**

- Reducir la ingesta de Phe
- Aumentar la ingesta de Energía para evitar el catabolismo (módulos de CHO + L, en polvo o barrita)
- Mantener la mezcla de aa libres de Phe para promover la síntesis proteica

HOMOCISTINURIA CLÁSICA.



Homocistinuria clásica. Tratamiento



- Objetivo: acorde con la edad al diagnóstico
 - Recién nacido: prevenir el desarrollo de anomalías oculares, esqueléticas, tromboembolismos, y asegurar un desarrollo intelectual normal.
 - Diagnóstico tardío con complicaciones: prevenir el desarrollo de complicaciones tromboembólicas y prevenir el empeoramiento de las complicaciones ya presentes.

Objetivo concreto: reducir las concentraciones de Hcy
tHcy < 50 μ M

Homocistinuria clásica. Tratamiento



Estrategias de tratamiento:

1. Incrementar la actividad enzimática residual:
 - B6
 - Folatos
2. Disminuir el depósito en las vías afectas y reemplazar los productos deficientes
 - Dieta baja en metionina
 - Suplementos de aa exentos en met
 - Suplementación con cisteina (módulo)
3. Promover vías alternativas: Betaína

Homocistinuria clásica. Tratamiento



Piridoxina

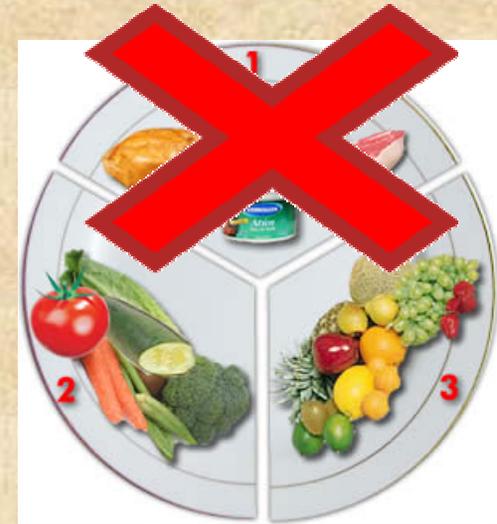
- La actividad enzimática de la CBS depende de la B6
- Tratamiento con B6 a dosis farmacológicas
- Adultos: Piridoxina 600 mg/día + 5-10 mg ácido fólico
 - Benadon® comp 300 mg
 - Acfol® comp 5 mg
- 50 % de los déficits de CBS responden a la B6, pero depende del genotipo de la enfermedad
- Incluso en formas no respondedoras, parece que la B6 puede disminuir los episodios tromboembólicos



Homocistinuria clásica. Tratamiento

Dieta restringida en metionina, suplementada con cisteína

- Dieta baja en metionina : 5-10 mg/kg en adultos
- Limitación de proteínas naturales
- Suplementos de aminoácidos exentos en met
 - En polvo, con o sin CHO
 - En forma de gel
- Productos bajos en proteínas
- Suplementación con cisteina (100-200 mg/día)
- Monitorización:
 - Mejoría de las alteraciones bioquímicas
 - Metionina < 40 mmol/l
 - Cisteina normal



Homocistinuria clásica. Tratamiento

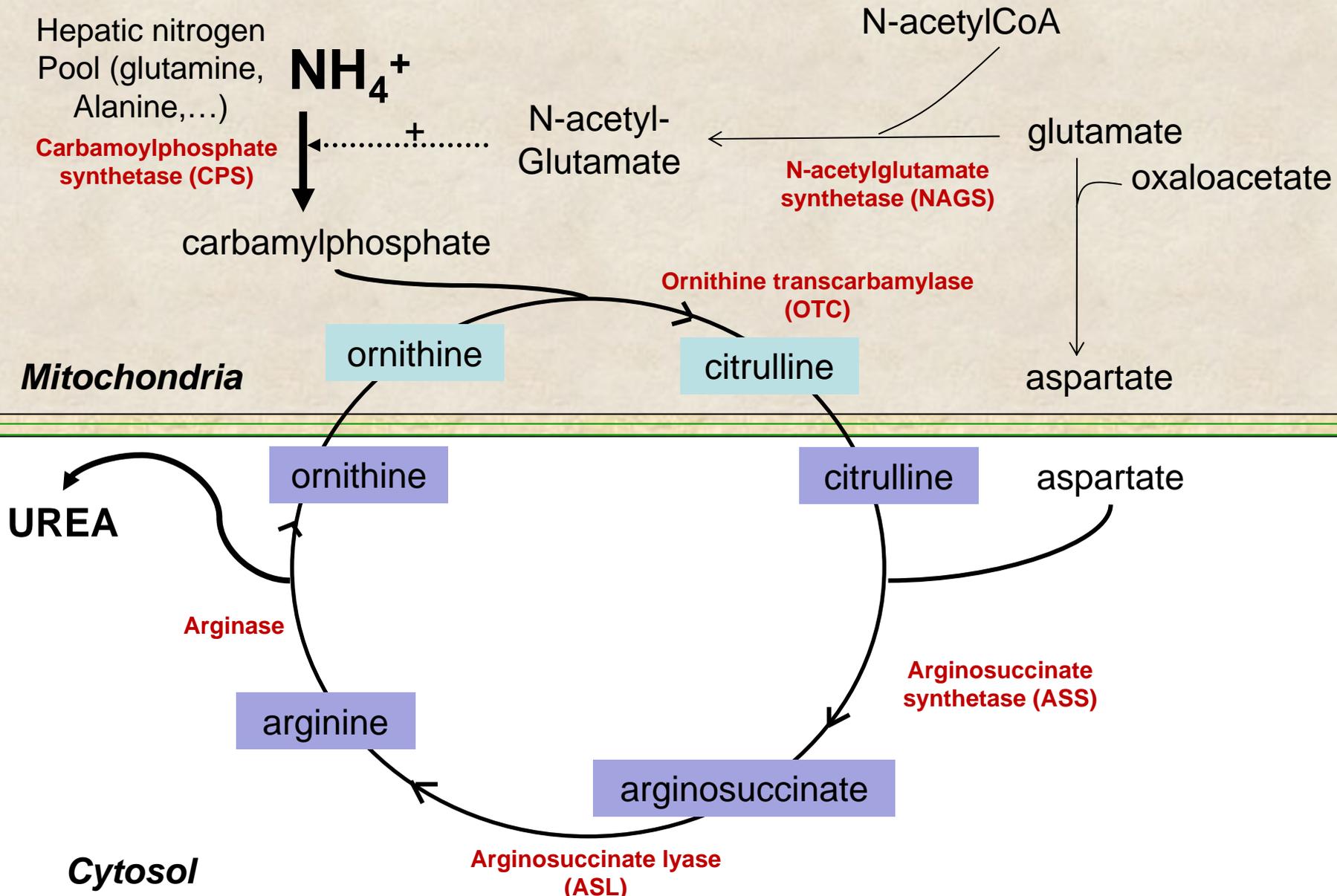


Betaína

- Donadora de metilos
- Permite la remetilación de Hcy en met, menos tóxica
- Consigue una disminución de las cifras de Hcy, con incremento de las cifras de metionina
- No se han documentado efectos tóxicos de la hiper met (ojo, sí > 1.000 $\mu\text{mol/l}$)
- Dosis: 6-9 g/día en tres dosis en adultos
Cystadane ®, Orphan

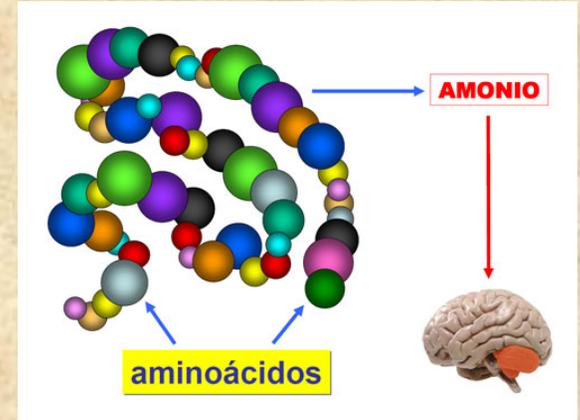


ENFERMEDADES DEL CICLO DE LA UREA

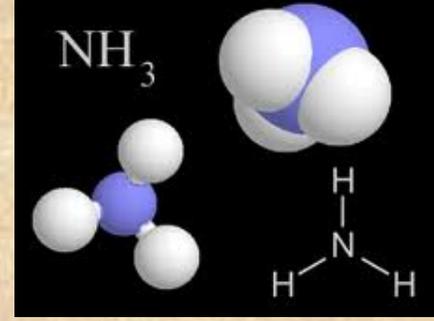


TRASTORNOS CICLO DE LA UREA

- Objetivos terapéuticos:
 - amonio plasmático < 80 mmol/l
 - glutamina < 1.000 nmol/l
 - aa esenciales dentro de la normalidad
 - paciente normonutrido



TCU. TRATAMIENTO

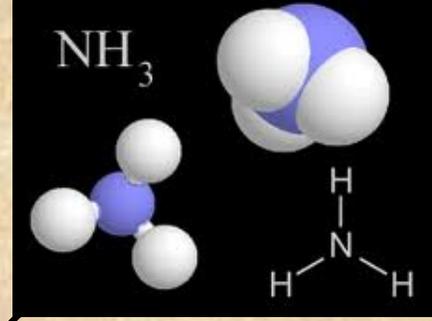


1. Tratamiento nutricional

- Restringir la ingesta de proteínas
- Suplementación con aa esenciales
- Suplementar con citrulina en OTC y CPS
- Suplementar con arginina en los déficits citosólicos
- Cubrir déficits de vitaminas y oligoelementos (Fe, Zn)
- Asegurar el adecuado aporte calórico

2. Fármacos quelantes de amonio (benzoato sódico, fenilbutirato)

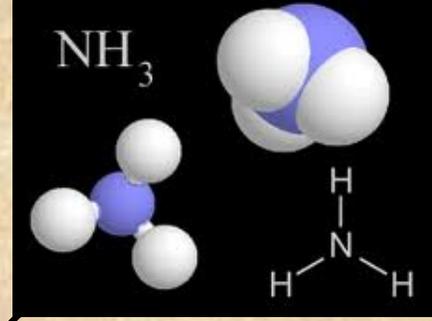
TCU. TRATAMIENTO



**HIPERAMONIEMIA AGUDA = URGENCIA METABÓLICA
LEVE (AMONIO < 250 MMOL/L)**

- Eliminar la ingesta proteica
- Solución de glucosa hipertónica (\pm lípidos, \pm insulina) para frenar el catabolismo proteico
- Mantener arginina y citrulina

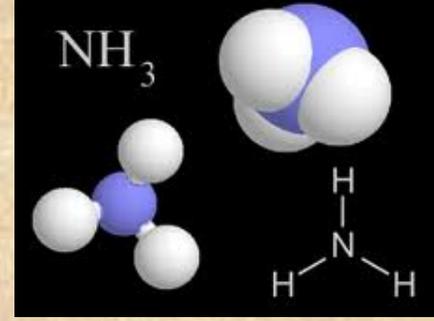
TCU. TRATAMIENTO



HIPERAMONIEMIA AGUDA = URGENCIA METABÓLICA GRAVE (AMONIO < 250 MMOL/L)

- Solución de glucosa hipertónica (± lípidos, ± insulina). No proteínas.
- Carnitina ev (100 mg/kg/día)
- Quelantes de Amonio : benzoato sódico y fenilacetato sódico
- Carbamil glutamato
- Técnicas dialíticas (amonio ≥ 500 mmol/L)
- Técnicas de soporte vital

TCU. TRATAMIENTO



PREVENCIÓN DE LA DESCOMPENSACIÓN HIPERAMONIÉMICA EN SITUACIONES DE RIESGO PROGRAMADO

- Restringir la ingesta proteico unos días antes (de 2 a 7, según se trate de cirugía mayor o menor)
- Incrementar la ingesta calórica con CHO, grasas y preparados aprotéicos
- Mientras dure el ayuno, soluciones glucosadas para evitar el catabolismo proteico.

EIM DE LAS GRASAS EN EL ADULTO



EIM DE LAS GRASAS EN EL ADULTO

- Tratamiento nutricional. Doble estrategia:
 - Evitar el ayuno
El t de tolerancia depende de la severidad del déficit enzimático.
 - Controlar la lipólisis mediante una dieta rica en CHO de absorción lenta
Fundamental para mantener la normoglucemia, sobre todo durante el ayuno nocturno

EIM DE LAS GRASAS EN EL ADULTO

- **Otras estrategias:**

- Suplementación oral con L-carnitina (50-100 mg/kg/día)
- MCAD: evitar alimentos ricos en MCT
- LCHAD: restringir AGCL < 10 % VCT. Suplementar con MCT
- LCHAD y VLCAD: monitorizar vitaminas liposolubles y ácidos grasos esenciales.

Se aconseja usar aceite de soja como fuente de precursores de AGE

En ocasiones deben suplementarse los AGE

EIM DE LAS GRASAS EN EL ADULTO

- Manejo de la enfermedad en situaciones especiales:
 - Crisis agudas de hipoglucemia: reponer glucosa por vía endovenosa (SG 10 % o glucosa hipertónica), a la vez que se corrige la acidosis.
 - Prevención de crisis aguda: evitar períodos de ayuno prolongado. Si intolerancia digestiva: bebidas ricas en CHO, comprimidos de glucosa (glucosport)
 - En situaciones de riesgo programadas: reposición endovenosa de glucosa

Odimet

Organizador Dietético Metabólico

Inicio

Usuarios

HOSPITAL CLINICO UNIVERSITARIO DE SANTIAGO DE COMPOSTELA

DPTO. DE PEDIATRÍA. UNIDAD DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS

Registrarse



Información



Contacto



SHS



/ ECM

En Guía metabólica contamos con información de 56 de los Errores Congénitos del [Metabolismo](#) descritos, y vamos ampliando [la lista](#).

/ Comentarios recientes

yulissa castro en [Aciduria metilmalónica](#)

yulissa castro en [Aciduria metilmalónica](#)

CDG en [Defectos congénitos de la glicosilación \(CDG\)](#)

HSJD Dra. M Serrano en [Aciduria metilmalónica](#)

/ NUESTRAS RECETAS

En [La Cuineta](#) tenemos sabrosas recetas adaptadas para la alimentación restringida en [proteínas](#), [grasas](#) o [glúcidos](#), y también puedes enviarnos tus propias recetas para compartirlas.

/ Información médica



y color rojo.

Actualidad médica ácido cítrico folatos fresa fruta potasio vitamina A vitamina C Actualidad

[Prevenir la osteopenia](#)

/ CONSEJOS

A partir de las experiencias de padres y profesionales incluimos [recomendaciones](#) útiles que pueden ayudar en el día a día de las familias, en la escuela, en los deportes o en la alimentación.

¿Qué sabes de la fresa?

25/04/2012

Los humanos hemos consumido fresas salvajes desde tiempos inmemoriales por su buen aroma y sabor. Las primeras noticias se sitúan en Roma unos 200 años a.C., donde era un símbolo de Venus, la diosa del amor, por su forma de corazón

Como prevenir y tratar la osteopenia

INICIO DE SESIÓN

Usuario: *

Contraseña: *

[INICIAR SESIÓN](#)

[Crear nueva cuenta](#)

[Solicitar una nueva contraseña](#)

/ Siguenos en



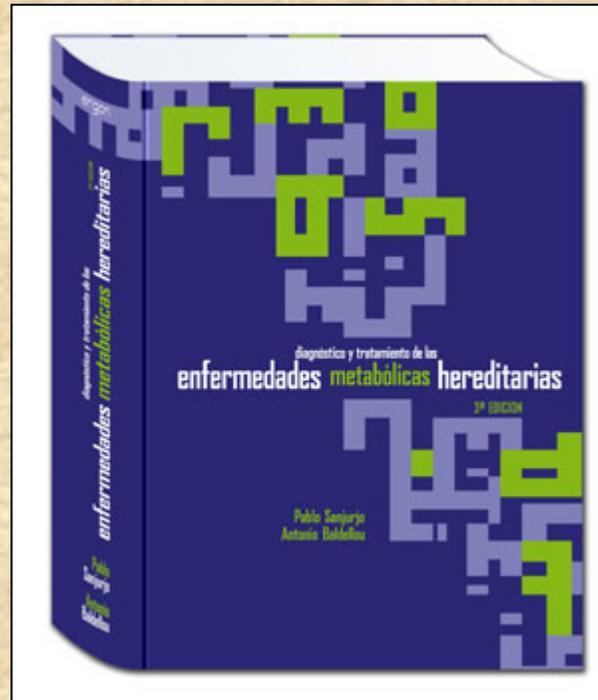
Suscríbete

Recibe nuestro boletín de noticias

E-mail: *

Suscribirse Darse de baja

[GUARDAR](#)



GRACIAS POR SU ATENCIÓN

rburgos@vhebron.net