

# Academia isovalérica

# IVA

Información para familias luego de una prueba de detección con resultado positivo para recién nacidos



Adaptada por el grupo de dietistas de BIMDG

**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASADA EN LA TEMPLE ORIGINAL ESCRITA POR BURGARD Y WENDEL

Revisado y evaluado para Norteamérica por: A. Huber

Esta versión de la herramienta TEMPLE, originalmente adaptada por el grupo de dietistas de BIMDG para el uso dentro del Reino Unido e Irlanda se ha adaptado adicionalmente por parte de Nutricia North America para el uso dentro de los Estados Unidos y Canadá. Esta versión ya no representa la práctica clínica ni dietética en el Reino Unido e Irlanda.

**TEMPLE**



Tools Enabling Metabolic Parents Learning  
(Herramientas que permiten la capacitación sobre metabolismo de los padres)

© 2019 Nutricia North America.

Con el respaldo de **NUTRICIA**  
como servicio para la medicina metabólica

Para obtener más herramientas educativas, visite [MedicalFood.com](http://MedicalFood.com)



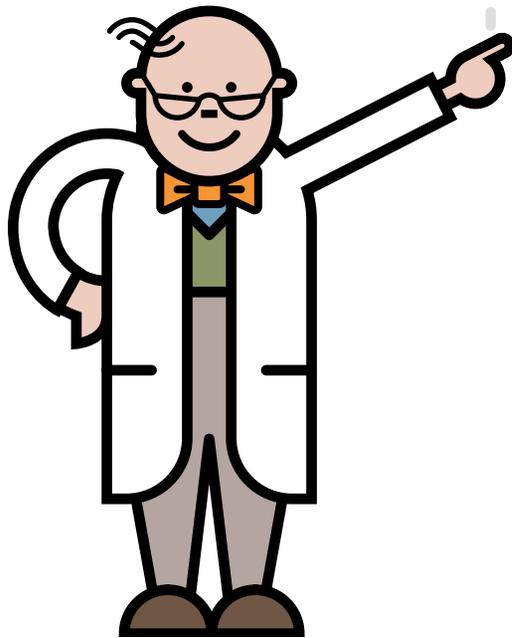
**NUTRICIA**

# ¿Qué es la IVA?

IVA significa acidemia isovalérica.

Se pronuncia a-ci-de-mia i-so-va-lé-ri-ca.

Es una afección metabólica hereditaria.



Isovaleric Acidemia

(Acidemia isovalérica, en español)

IVA

# ¿Qué es la IVA?



Demasiado  
ácido isovalérico  
en la orina



Demasiado  
ácido isovalérico  
en la sangre

# ¿Cómo la IVA afecta el cuerpo?

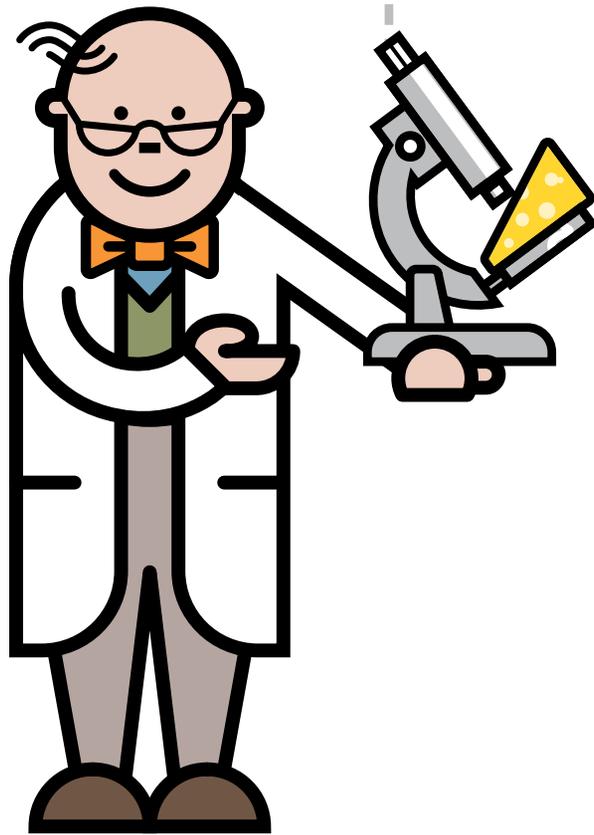
La IVA afecta la manera en que el cuerpo separa las proteínas.

La proteína se encuentra en nuestros cuerpos y en muchos alimentos. El cuerpo necesita las proteínas para el crecimiento y la reparación.



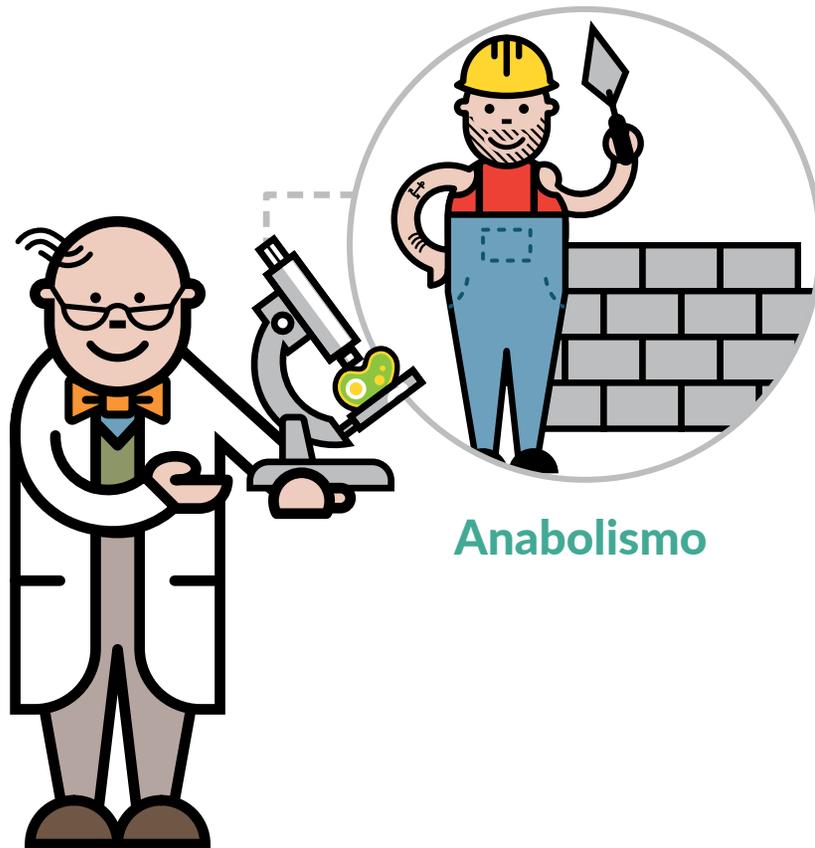
# ¿Qué es la proteína?

La proteína consiste en cadenas de unidades más pequeñas llamadas aminoácidos.

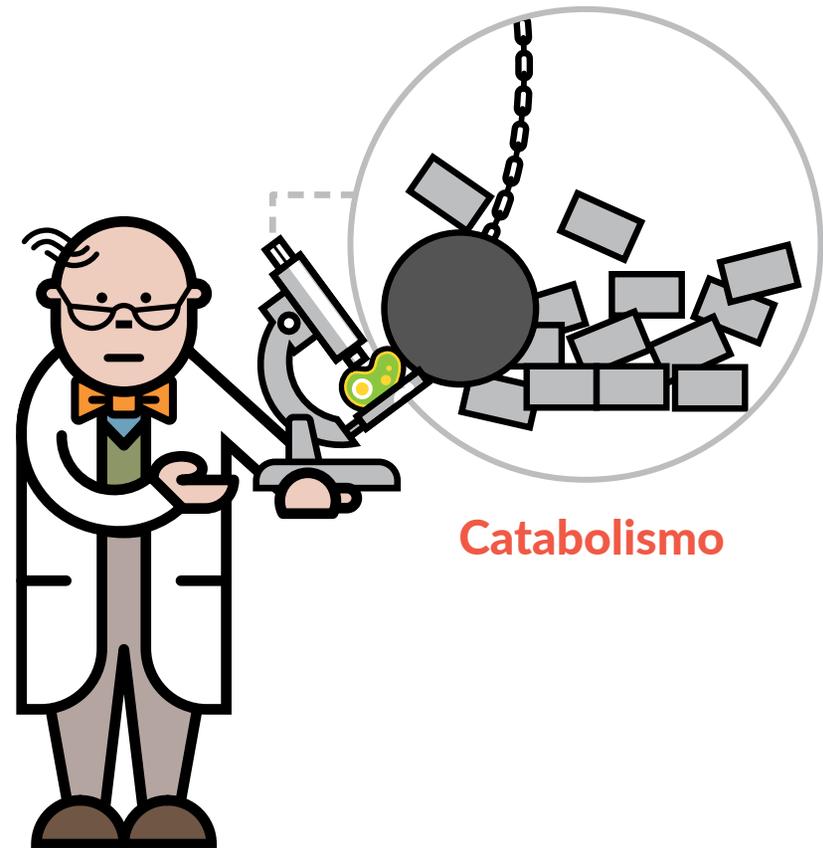


# Metabolismo de la proteína

El **metabolismo** se refiere a los procesos que se producen en el interior de las células del cuerpo.



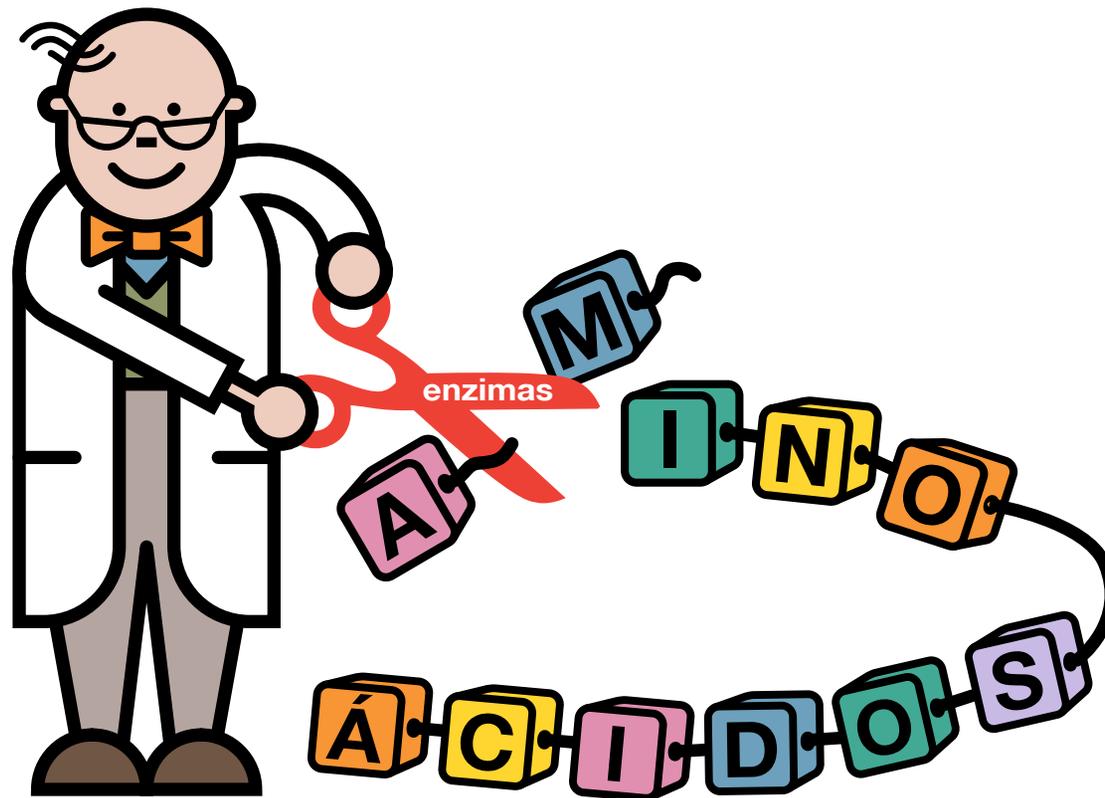
Anabolismo



Catabolismo

# ¿Qué hacen las enzimas?

Las enzimas ayudan al metabolismo al funcionar como tijeras. Separan las proteínas en partes más pequeñas, incluidos los aminoácidos.



# ¿Qué sucede en la IVA?

La IVA se debe a una deficiencia de una enzima llamada **isovaleril-CoA deshidrogenasa (IVD)**.

Esto provoca que el cuerpo no pueda separar un aminoácido llamado leucina (LEU). Esto provoca una acumulación nociva de metabolitos, específicamente, el ácido isovalérico.



# ¿Qué puede salir mal con la IVA?

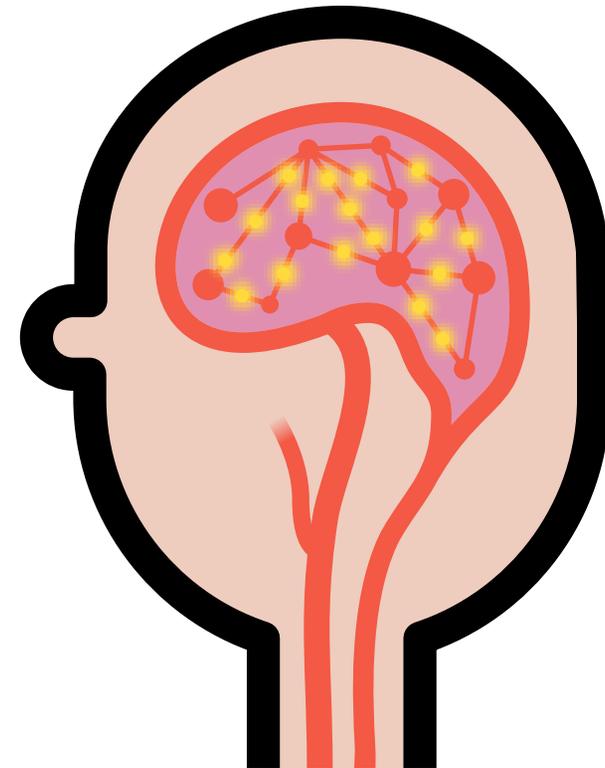
**La acumulación de ácido isovalérico es nociva, particularmente en el cerebro.**

Antes del control, los síntomas iniciales incluyen alimentación deficiente, irritabilidad, somnolencia, vómitos, respiración rápida y frialdad.

Sin controlar, algunos bebés podrían tener una crisis metabólica, convulsiones y pérdida de la conciencia.

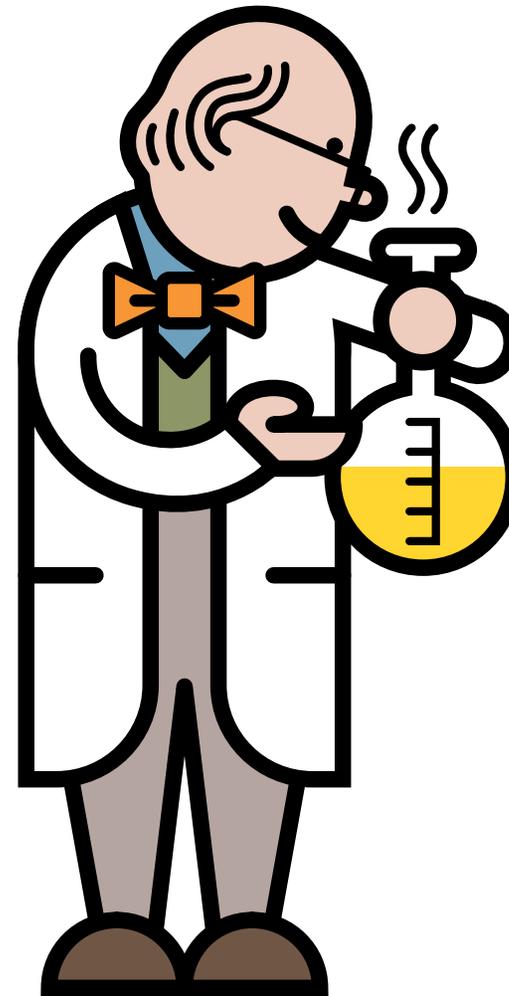
Algunos niños pueden no presentar síntomas iniciales, pero, cuando son un poco mayores, presentan dificultades de aprendizaje.

El control precoz puede prevenir daños cerebrales y dificultades de aprendizaje.



# ¿Hay otros síntomas?

El ácido isovalérico huele a pies transpirados. Por lo tanto, las personas con IVA pueden oler a pies transpirados antes de comenzar el control.



# ¿Cómo se diagnostica la IVA?

Como parte de una prueba de detección para recién nacidos, se obtienen unas gotas de sangre.

Luego, se analiza la muestra de sangre.

Altos niveles de isovaleril-glicina, ácido 3-hidroxi-isovalérico e isovalerilcarnitina podrían significar que su hijo tiene la IVA, lo cual motivará a su médico a realizar pruebas adicionales para confirmar el diagnóstico.



# ¿Cómo se controla la IVA cotidianamente?

## 1. Dieta con restricción de proteínas completas

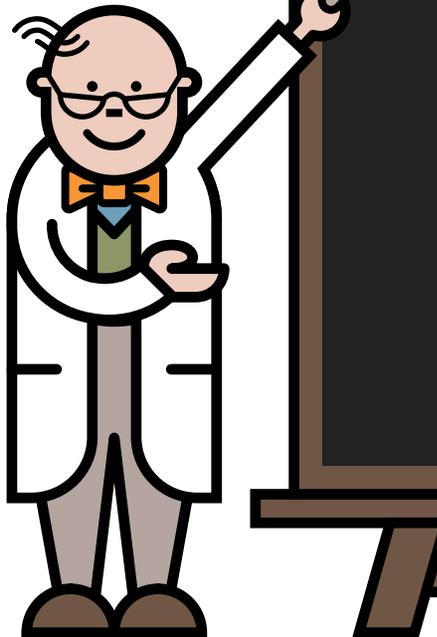
- ✓ Evite los alimentos con alto contenido de proteínas.
- ✓ Incluya alimentos bajos en proteínas.



## 2. Cuando se recomienda, una fórmula metabólica recetada por su clínica



## 3. Suplementos de glicina y carnitina



# Evite los alimentos con alto contenido de proteínas

Los alimentos ricos en proteínas también son ricos en leucina y, por consiguiente se deben evitar. Esto incluye **carne, pescado, huevos, queso, leche, pan, pasta, nueces, soya y tofu.**



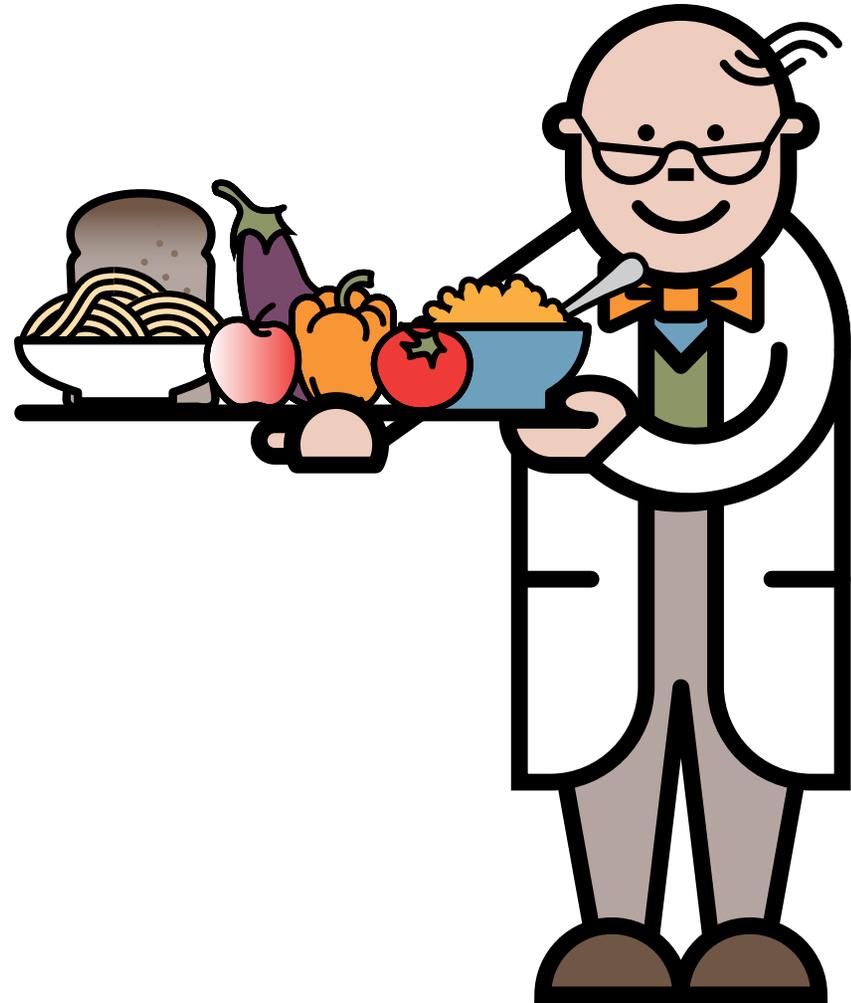
# Incluya alimentos bajos en proteínas

Estos son alimentos que contienen pequeñas cantidades de leucina que se pueden usar en cantidades normales.

Incluyen muchas frutas y verduras y alimentos bajos en proteínas especialmente formulados.

Brindan lo siguiente:

- Una fuente de energía importante
- Variedad en la dieta



# Cómo cocinar comidas bajas en proteínas

Las comidas bajas en proteínas que cocine para su hijo pueden seguir siendo atractivas y tener buen sabor.

Existen muchos libros de cocina de comidas bajas en proteínas para elegir. El dietista puede recomendarle sus libros de cocina favoritos.



# Cómo alimentar a su bebé con fórmula metabólica

La leucina es esencial para el desarrollo normal y, por lo tanto, se debe tomar diariamente una cantidad limitada y controlada.

La leche materna y la fórmula para bebés estándar brindan la leucina que necesita su bebé antes de introducir alimentos sólidos, generalmente, entre los 4 y los 6 meses de edad.

Su bebé también necesitará una fórmula metabólica especial para proporcionar proteína sin leucina.

Su dietista determinará cuánta leche materna o fórmula para bebés estándar y fórmula metabólica se debe ofrecer.



# Fórmula metabólica sin leucina

La fórmula metabólica sin leucina es una parte esencial del cumplimiento de los requisitos nutricionales de su bebé.

Como la leche materna o la fórmula para bebés estándar, la fórmula metabólica tiene carbohidratos, grasas, vitaminas, minerales y proteína como aminoácidos sin leucina.

La fórmula metabólica, más las cantidades recetadas de leucina, posibilita a su bebé recibir todos los nutrientes que necesita para crecer.



# Seguimiento de la leucina

A medida que su bebé comience a comer alimentos sólidos, su clínica trabajará con usted para hacer un seguimiento de la leucina.

Los alimentos se deben pesar o medir con medidas caseras (1 taza, 1 cucharada, etc.) para determinar el contenido de leucina.

Su clínica puede ayudarlo a encontrar las mejores herramientas para ayudar a determinar el contenido de leucina de las comidas.



# Crisis metabólica

Una “**crisis metabólica**” provoca una acumulación de ácido isovalérico, isovalerilglicina, ácido 3-hidroxi-isovalérico e isovalerilcarnitina en la orina y la sangre.

Generalmente, se desencadena por virus o infecciones infantiles que producen temperaturas altas, vómitos y diarrea.

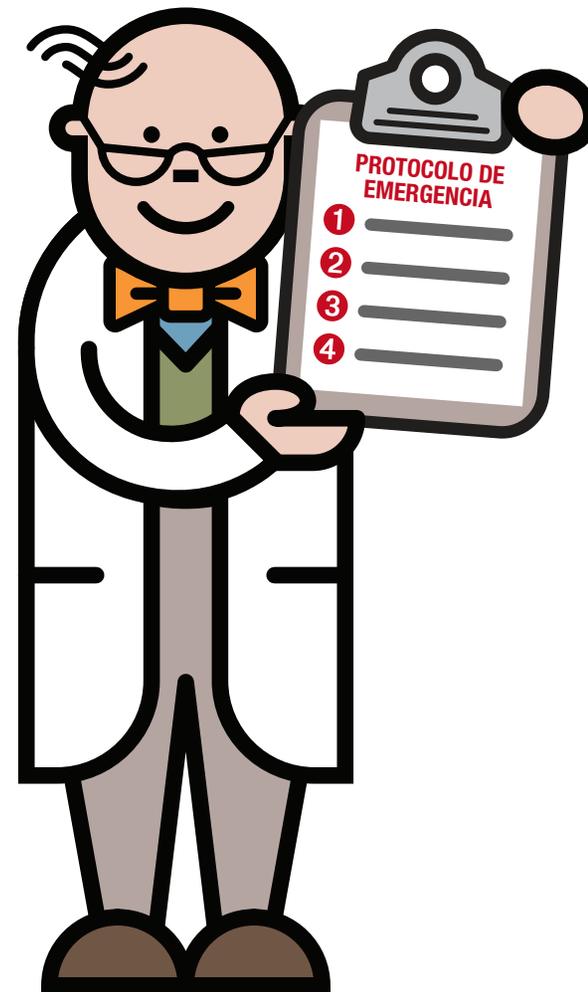
**Es importante controlar las crisis metabólicas rápida y adecuadamente.**



# ¿Cómo se controla la IVA durante una enfermedad?

Durante cualquier enfermedad, nuestros cuerpos necesitan energía extra. El cuerpo comenzará a separar las proteínas de las células, lo que provoca que los niveles de leucina en sangre aumenten. Este proceso también se llama catabolismo. Esto provocará una acumulación rápida del metabolito nocivo, el ácido isovalérico, que resultará en una crisis metabólica.

**Es extremadamente importante iniciar el protocolo de emergencia que su equipo metabólico ha desarrollado para usted y comunicarse con este de inmediato.**

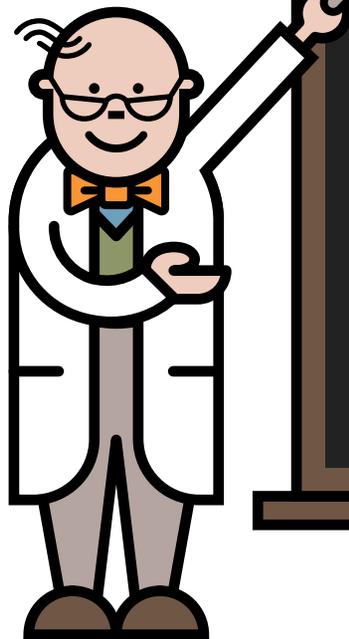


# ¿Cómo se controla la IVA durante una enfermedad?

Siempre siga las indicaciones de su equipo médico.

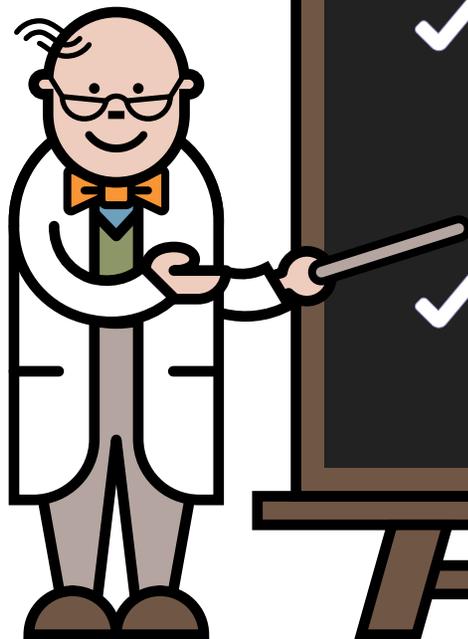
Comuníquese con el equipo médico ante los primeros signos de enfermedad. Es posible que le pidan que inicie el protocolo de emergencia que puede incluir lo siguiente:

- ✓ Suspender todos los alimentos y las bebidas con proteínas.
- ✓ Si se recetan, continuar con la fórmula metabólica y la glucosa.
- ✓ Si se recetan, continuar con los suplementos de glicina y carnitina.



# ¿Cómo se controla la IVA durante una enfermedad?

Siempre siga las indicaciones de su equipo médico.



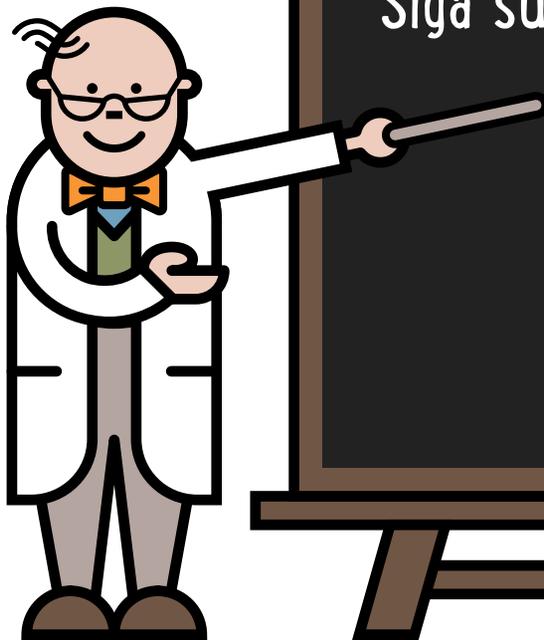
- ✓ Siempre dé cantidades completas de los alimentos de emergencia según lo recetado.
- ✓ Si los síntomas continúan o está preocupado, vaya al hospital de inmediato.
- ✓ Comunique las novedades regularmente al equipo metabólico.



# Lo más importante

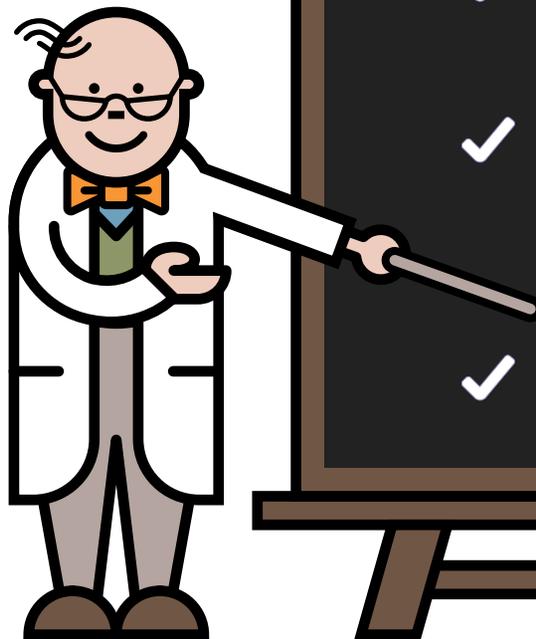
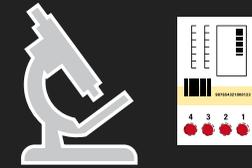
Es esencial que se comunique con su equipo metabólico de inmediato si su hijo se sigue enfermando.

Siga sus instrucciones rápidamente sin demoras.

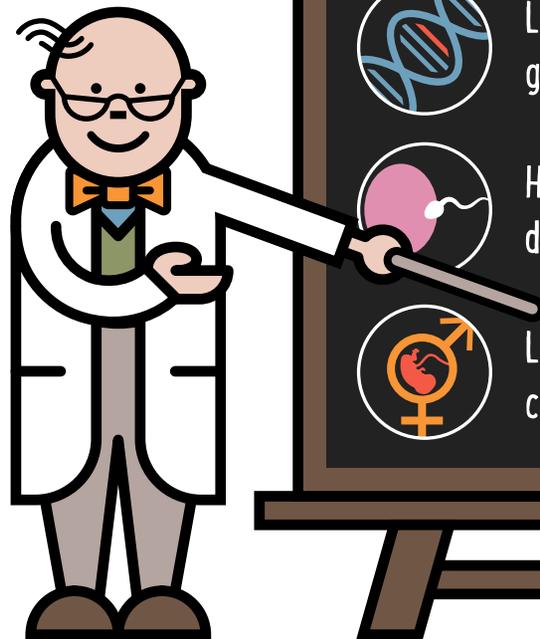


# ¿Qué más se controla en la IVA?

- ✓ Análisis de sangre para detectar niveles de aminoácidos y nutrientes
- ✓ Altura y peso
- ✓ Se ajusta la dieta de acuerdo con el crecimiento y los análisis de sangre
- ✓ Control del desarrollo



# ¿Qué sucede en la genética humana?



Los seres humanos tienen cromosomas compuestos de ADN.



Los genes son partes de ADN que llevan la instrucción genética. Cada cromosoma puede contener miles de genes.



La palabra "mutación" significa un cambio o un error en la instrucción genética.

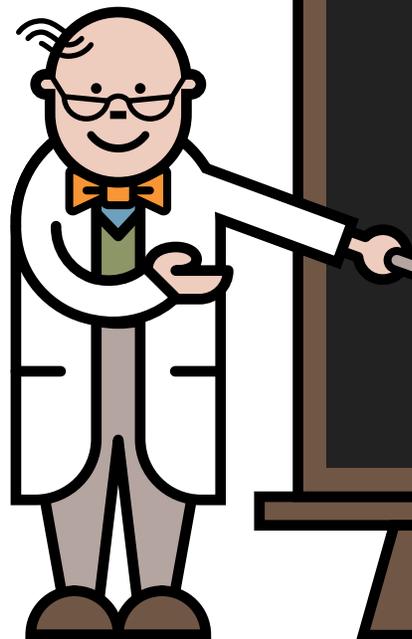


Heredamos cromosomas particulares del óvulo de la madre y del espermatozoides del padre.



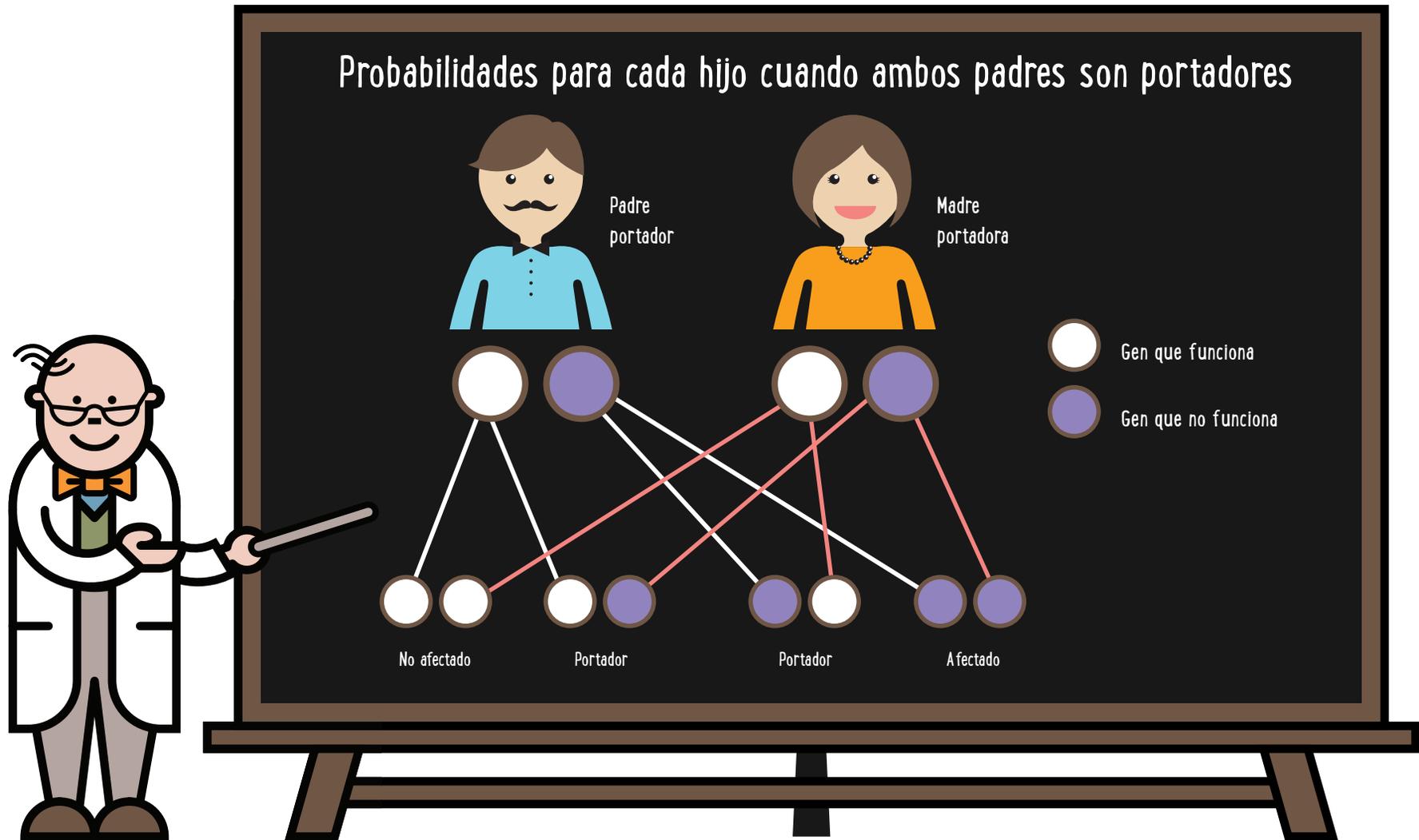
Los genes en esos cromosomas llevan la instrucción que determina las características, que son una combinación de los padres.

# ¿Cómo se hereda la IVA?



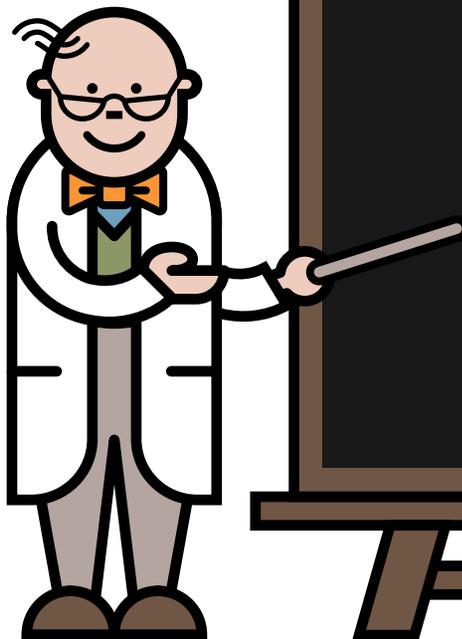
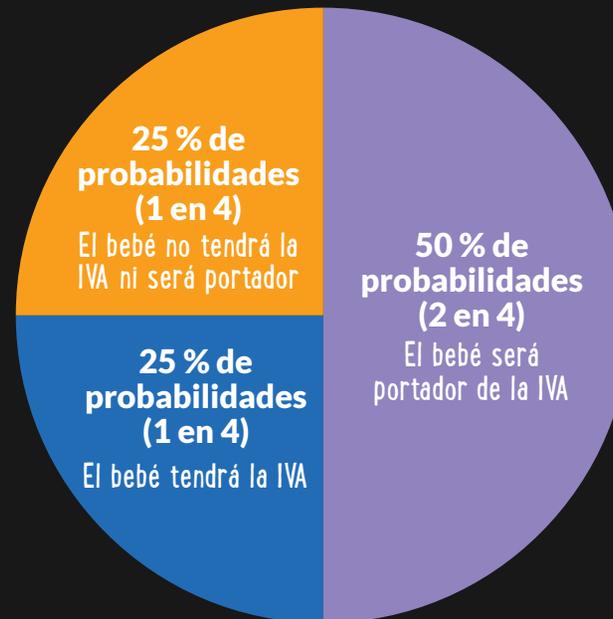
- ✓ La IVA es una afección hereditaria. No hay nada que se pudiera haber hecho para evitar que el niño tenga IVA.
- ✓ Todos tenemos un par de genes que elaboran la enzima isovaleril-CoA deshidrogenasa. En niños con la IVA, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan un gen de la IVA que no funciona de cada uno de los padres.
- ✓ Los padres de los niños con la IVA son portadores de la afección.
- ✓ Los portadores no tienen la IVA debido a que el otro gen de este par funciona correctamente.

# Herencia: posibles combinaciones autosómicas recesivas

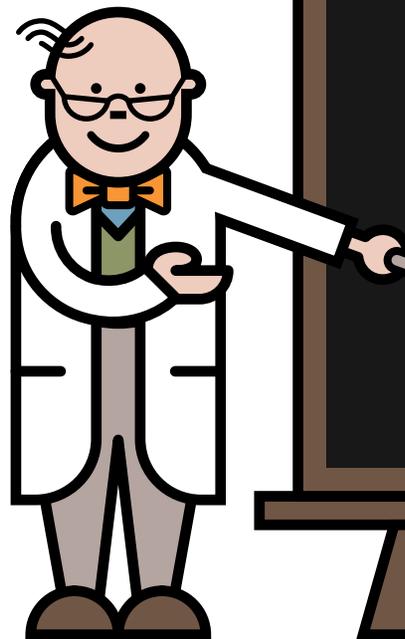


# Embarazos futuros

Quando ambos padres son portadores, *en cada embarazo*,  
el riesgo para el bebé es el siguiente:



# Puntos destacados

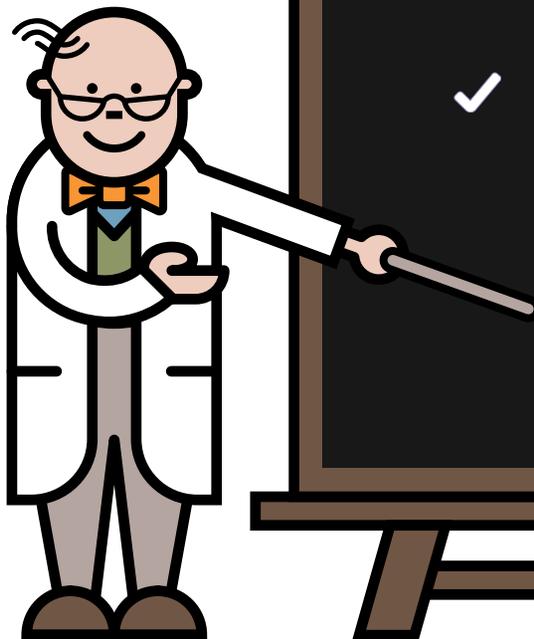


- ✓ La IVA es un trastorno metabólico hereditario grave que puede provocar daños cerebrales importantes.
- ✓ Los daños se pueden prevenir con una dieta con restricción de proteínas completas, fórmula metabólica, glicina y carnitina y un control de la enfermedad adecuado.
- ✓ Durante la enfermedad, es fundamental que los alimentos de emergencia se inicien de inmediato, se sigan estrictamente y que no haya demoras en el control. Las pruebas de laboratorio regulares son esenciales para monitorear la necesidad de un cambio en el control.
- ✓ Cuando su hijo esté enfermo o no se comporte de manera normal, es importante que se comunique con su equipo metabólico regularmente para prevenir una crisis metabólica.

# Datos útiles

- ✓ Asegúrese siempre de tener un buen suministro de productos dietarios especiales y fórmula metabólica sin leucina y de que no estén vencidos.
- ✓ Su clínica metabólica le recetará productos dietéticos especiales y la fórmula metabólica sin leucina.
- ✓ Asegúrese siempre de dar la cantidad correcta de fórmula metabólica sin leucina recetada por su clínica metabólica y de tener un protocolo de emergencia.

Además, recuerde seguir la recomendación de su equipo metabólico a fin de ofrecer a su hijo la mejor oportunidad para un crecimiento y desarrollo normales



# Quién es quién (información de contacto)

## Mi dietista

Nombre: .....

Número de teléfono: .....

Correo electrónico: .....

## Mi enfermero

Nombre: .....

Número de teléfono: .....

Correo electrónico: .....

## Mi médico

Nombre: .....

Número de teléfono: .....

Correo electrónico: .....

# Notas

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

# Notas

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

# Notas

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

# TEMPLE



Tools **E**nabling **M**etabolic **P**arents **L**earning  
(Herramientas que permiten la capacitación sobre metabolismo de los padres)

**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASADA EN LA TEMPLE ORIGINAL ESCRITA POR  
BURGARD Y WENDEL

Revisado y evaluado para Norteamérica por: A. Huber

Esta versión de la herramienta TEMPLE, originalmente adaptada por el grupo de dietistas de BIMDG para el uso dentro del Reino Unido e Irlanda se ha adaptado adicionalmente por parte de Nutricia North America para el uso dentro de los Estados Unidos y Canadá. Esta versión ya no representa la práctica clínica ni dietética en el Reino Unido e Irlanda.

Para obtener más información, visite [MedicalFood.com](https://www.MedicalFood.com)

ZIVATBSP 11/19

©2019 Nutricia North America.

Con el respaldo de **NUTRICIA**  
como servicio para la medicina metabólica