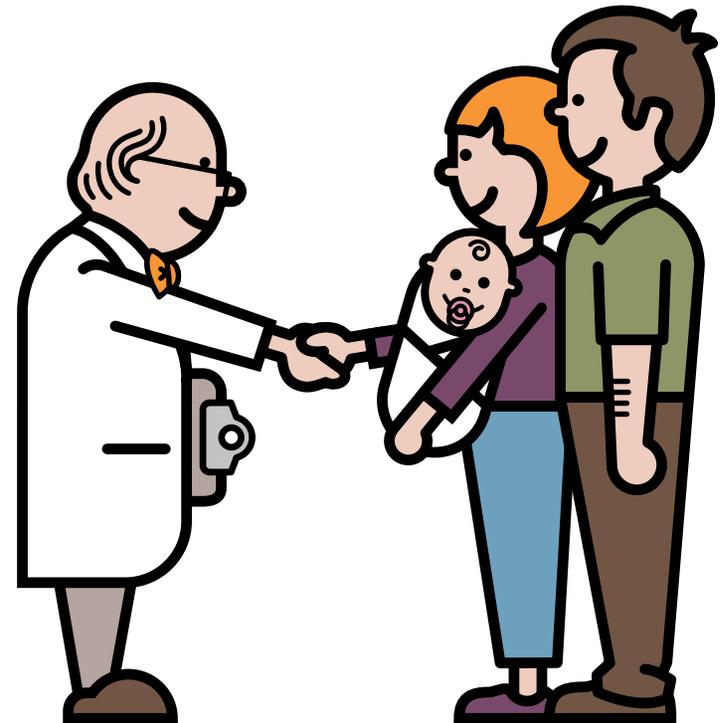


Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce

MSUD

Información para familias después 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



NUTRICIA

¿Qué es la MSUD?

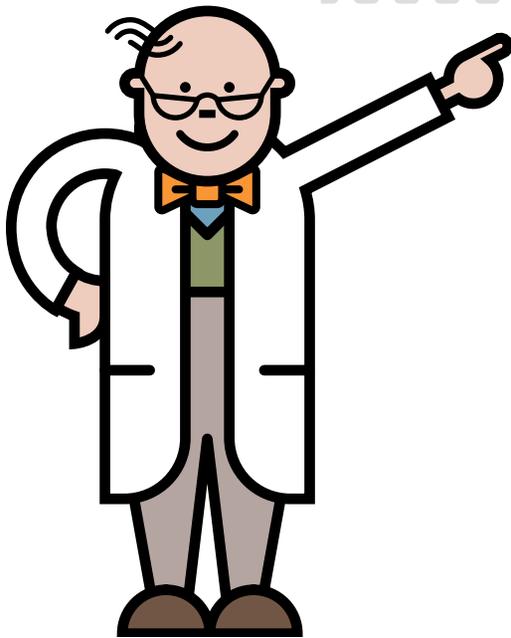
MSUD significa enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce.

Es una afección metabólica hereditaria.

Maple Syrup Urine Disease

(Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, en español)

MSUD



¿Qué es la MSUD?



Demasiados
cetoácidos
en la orina

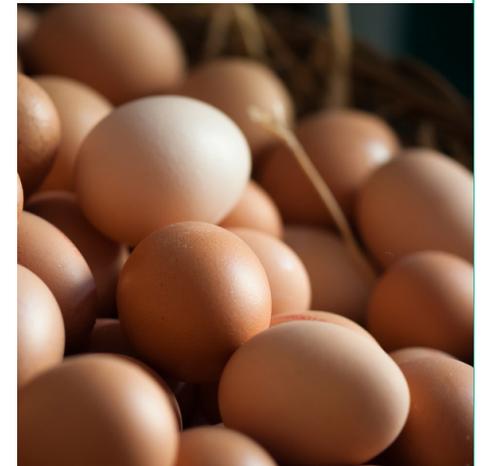


Demasiada
leucina en la
sangre

¿Cómo la MSUD afecta el cuerpo?

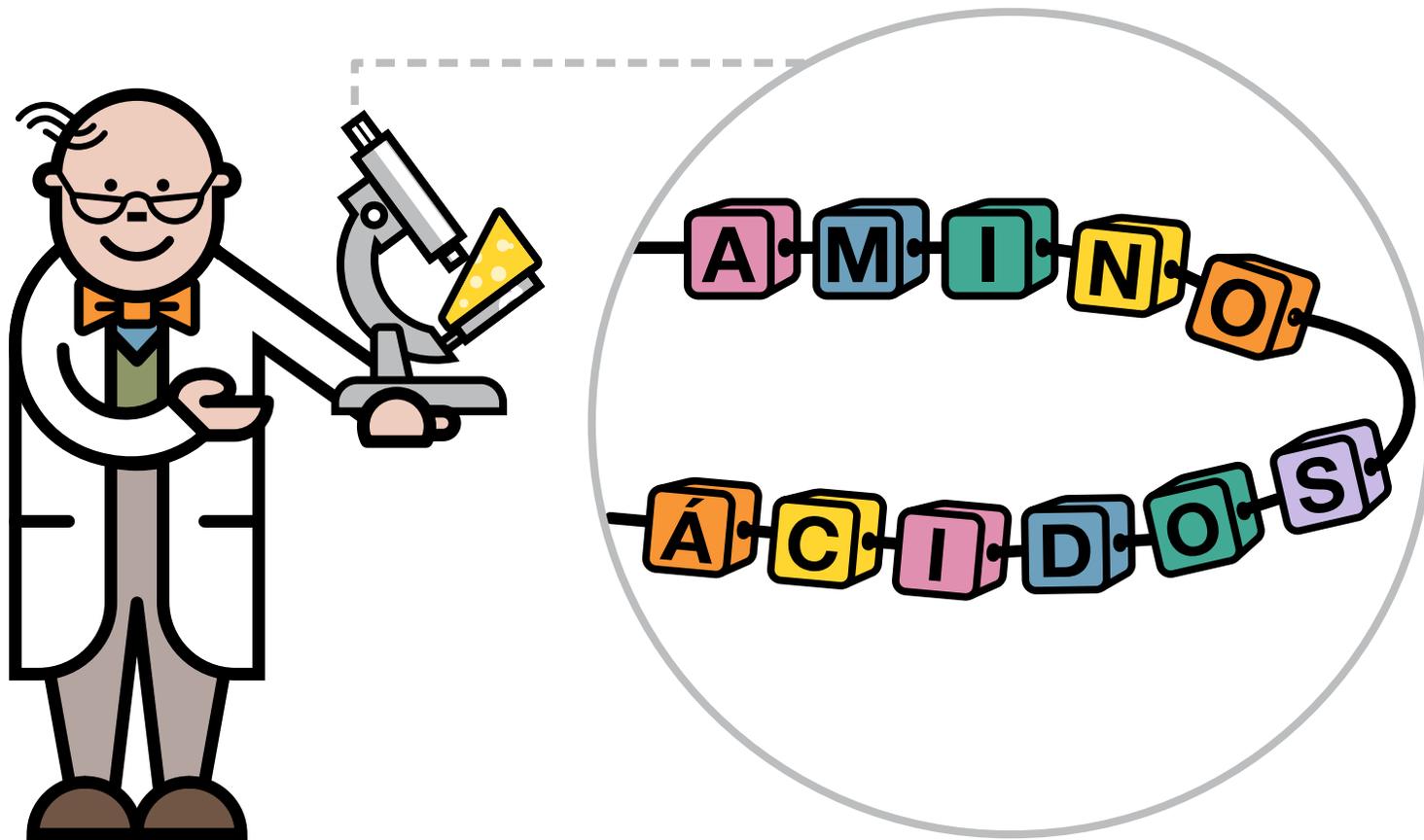
La MSUD afecta la manera en que el cuerpo separa las proteínas.

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.

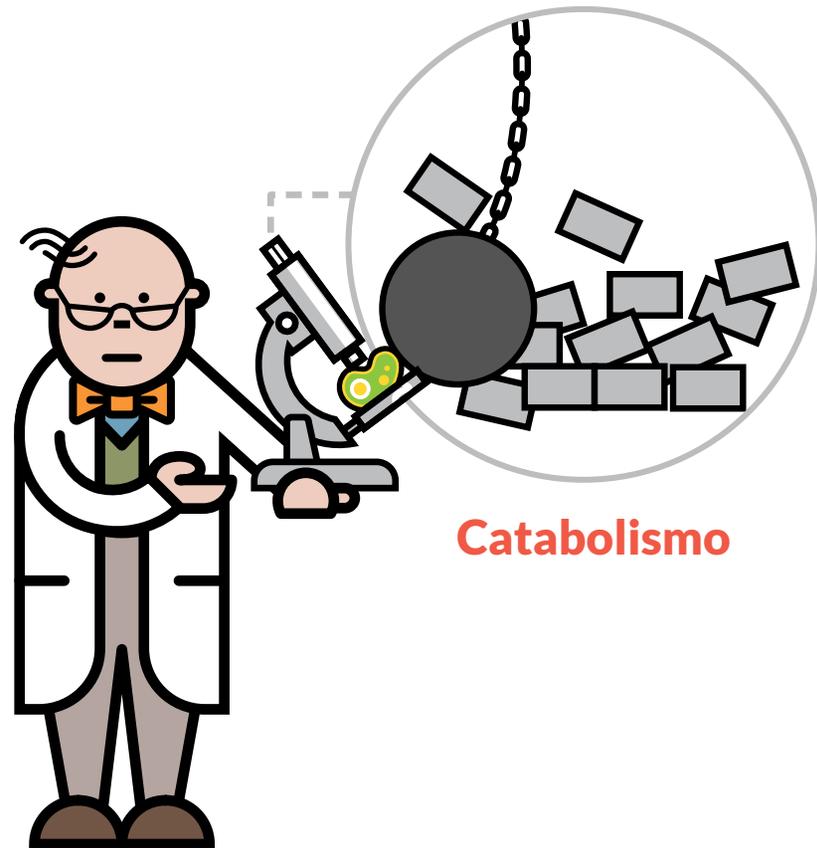


Metabolismo de la proteína

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



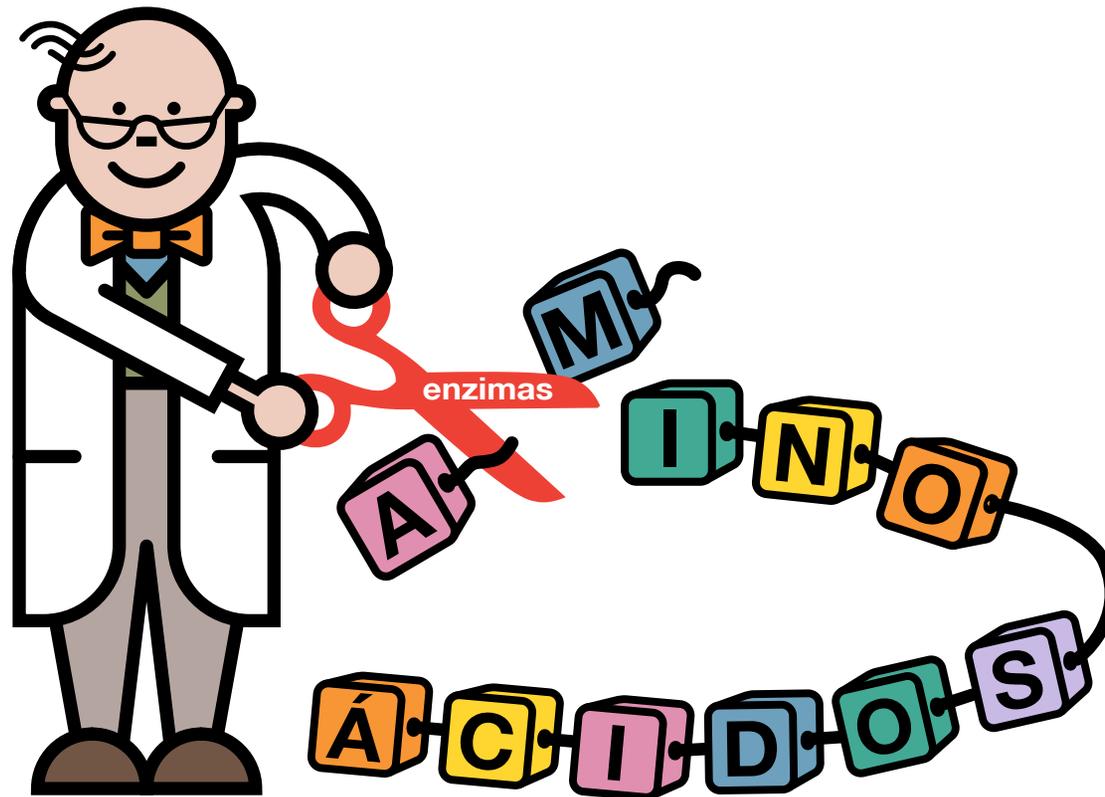
Anabolismo



Catabolismo

¿Qué hacen las enzimas?

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

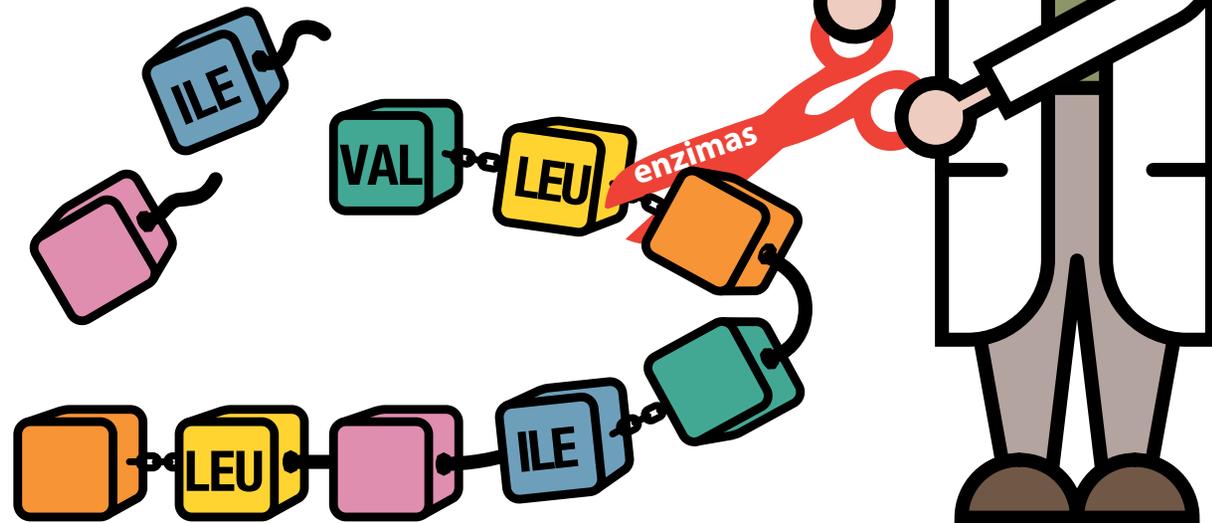


¿Qué sucede en la MSUD?

La MSUD se debe a una deficiencia de un complejo de enzimas llamado **deshidrogenasa de cetoácidos de cadena ramificada** (***Branched-Chain Ketoacid Dehydrogenase, BCKAD***).

Los tres aminoácidos llamados leucina (LEU), isoleucina (ILE) y valina (VAL), también conocidos como aminoácidos de cadena ramificada (***Branched-Chain Amino Acids, BCAA***), no se pueden separar.

Esto significa que los niveles de estos aminoácidos, la leucina en particular, se acumulan en la sangre y el cerebro.



¿Qué puede salir mal con la MSUD?

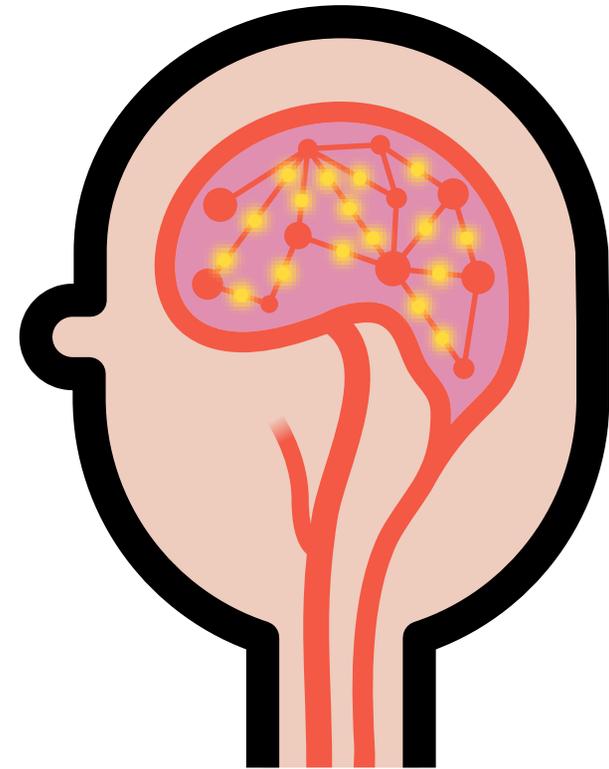
La leucina y otras sustancias acumulan niveles tóxicos altos en la sangre y el cerebro.

Pueden afectar a los bebés y a los niños de diferentes maneras.

Sin controlar, algunos bebés presentan síntomas como somnolencia e irritabilidad en los primeros días. Los bebés se pueden desmejorar e incluso sufrir un coma, lo que puede provocar daño cerebral.

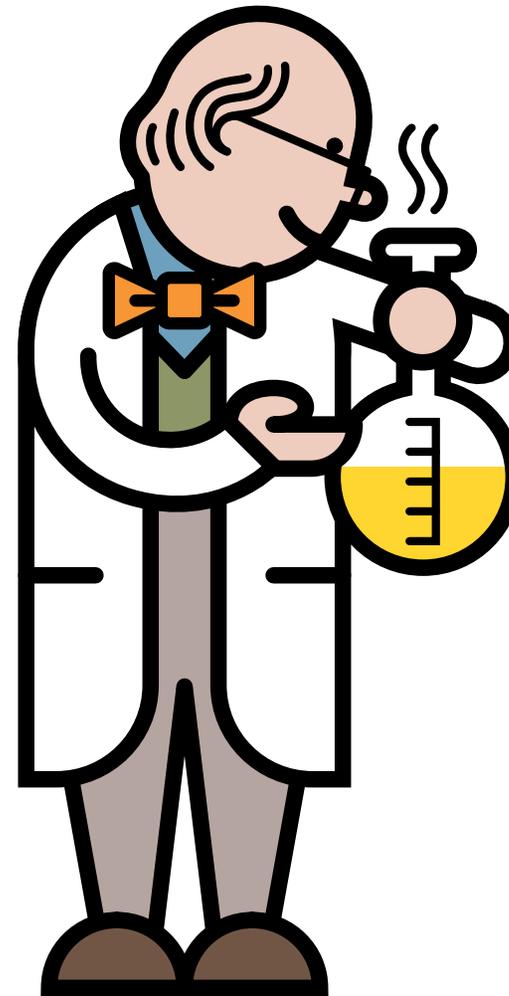
Otros niños pueden presentar síntomas en una etapa posterior y esto puede ser causado por una infección como una gripe o una enfermedad que produce vómitos.

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



¿Hay otros síntomas?

La orina y la transpiración pueden tener un olor dulce (como jarabe de arce) antes del diagnóstico o cuando se siente mal.



¿Cómo se diagnostica la MSUD?

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

Luego, la muestra de sangre se analiza, y se miden los niveles de leucina, isoleucina y valina.

Un nivel alto de estos aminoácidos podría significar que su hijo tiene la MSUD, lo cual motivará a su médico a hacer pruebas adicionales para confirmar el diagnóstico.



¿Cómo se controla la MSUD cotidianamente?

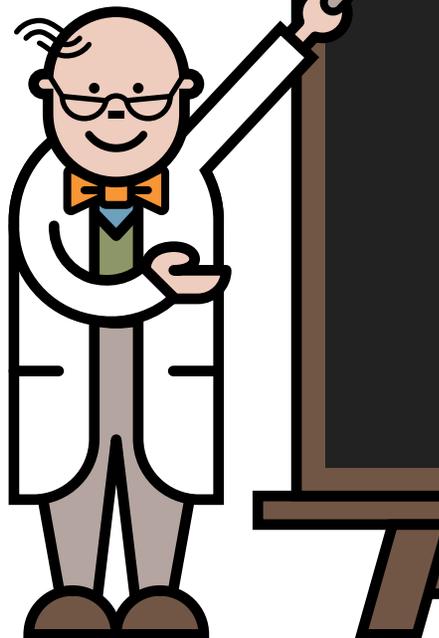
1. Dieta con restricción de proteínas completas

✓ Evite los alimentos con alto contenido de proteínas.

✓ Incluya alimentos bajos en proteínas.

2. Fórmula metabólica, recetada por su clínica

3. Cuando se recomienda, suplementos de isoleucina y valina



Evite los alimentos con alto contenido de proteínas

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



12 * Recuerde que los BCAA son los aminoácidos leucina (LEU), isoleucina (ILE) y valina (VAL).

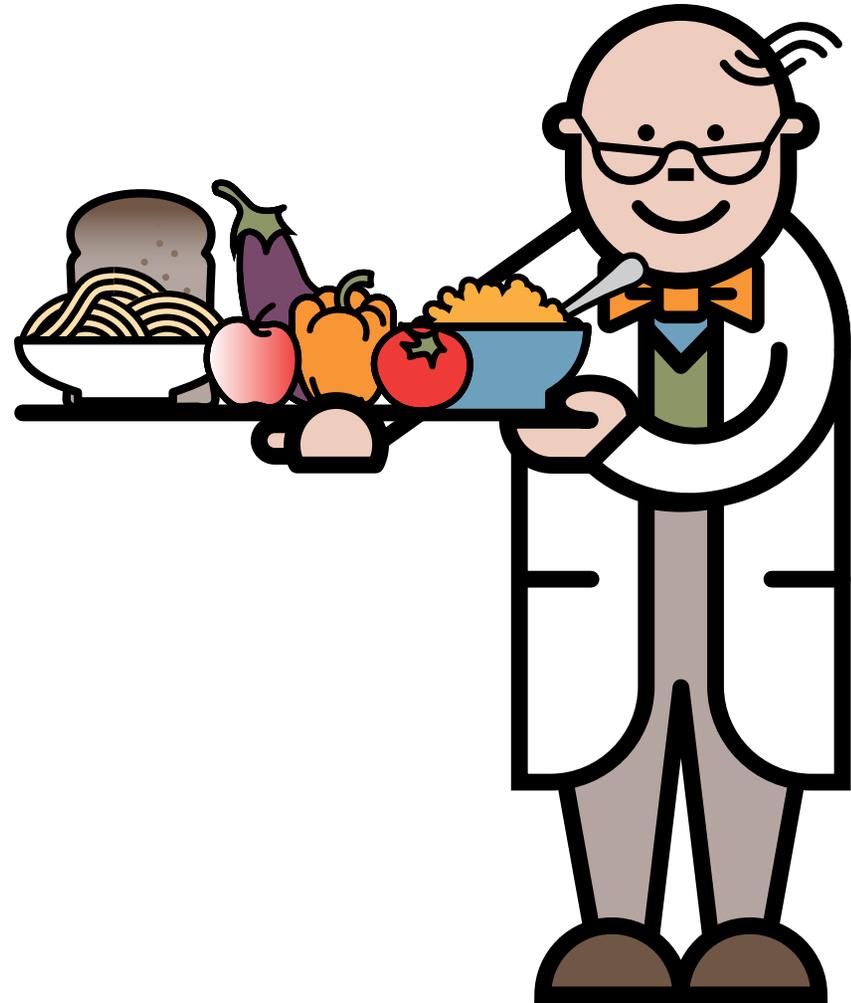
Incluya alimentos bajos en proteínas

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

Incluyen muchas frutas y verduras y alimentos especiales bajos en proteínas.

Brindan lo siguiente:

- Una fuente de energía importante
- Variedad en la dieta



13 * Recuerde que los BCAA son los aminoácidos leucina (LEU), isoleucina (ILE) y valina (VAL).

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

Los BCAA* son esenciales 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 los BCAA 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 BCAA.

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

15 * Recuerde que los BCAA son los aminoácidos leucina (LEU), isoleucina (ILE) y valina (VAL).

© 2019 Nutricia North America.



Con el respaldo de **NUTRICIA** como servicio para la medicina metabólica
El control dietario de la afección solo se debe realizar bajo supervisión médica.

Fórmula metabólica sin BCAA*

La fórmula metabólica sin leucina, isoleucina ni valina 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 BCAA.

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



16 * Recuerde que los BCAA son los aminoácidos leucina (LEU), isoleucina (ILE) y valina (VAL).

Seguimiento de los BCAA*

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

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

Su clínica puede ayudarlo a encontrar las mejores herramientas para ayudar a determinar el contenido de BCAA de los alimentos.



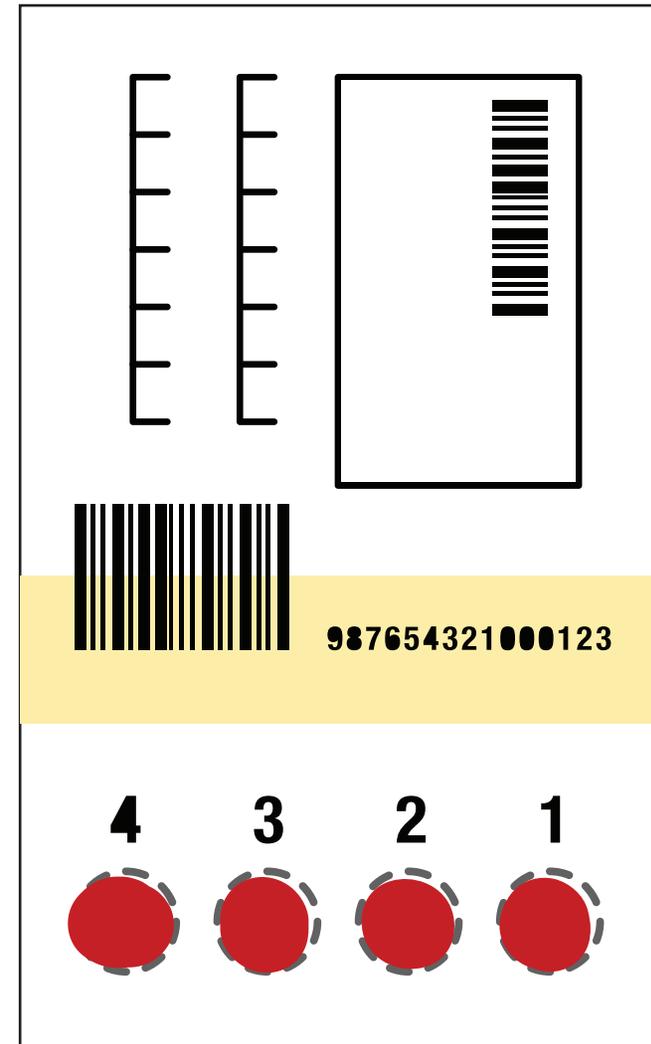
17 * Recuerde que los BCAA son los aminoácidos leucina (LEU), isoleucina (ILE) y valina (VAL).

¿Cómo se controla la MSUD?

Se realizan análisis de sangre regulares en el hogar o en la clínica y el dietista los revisa.

La muestra se analiza para detectar la cantidad de BCAA* que contiene.

El dietista metabólico se comunicará con usted para informar el resultado y analizar los cambios en el control.



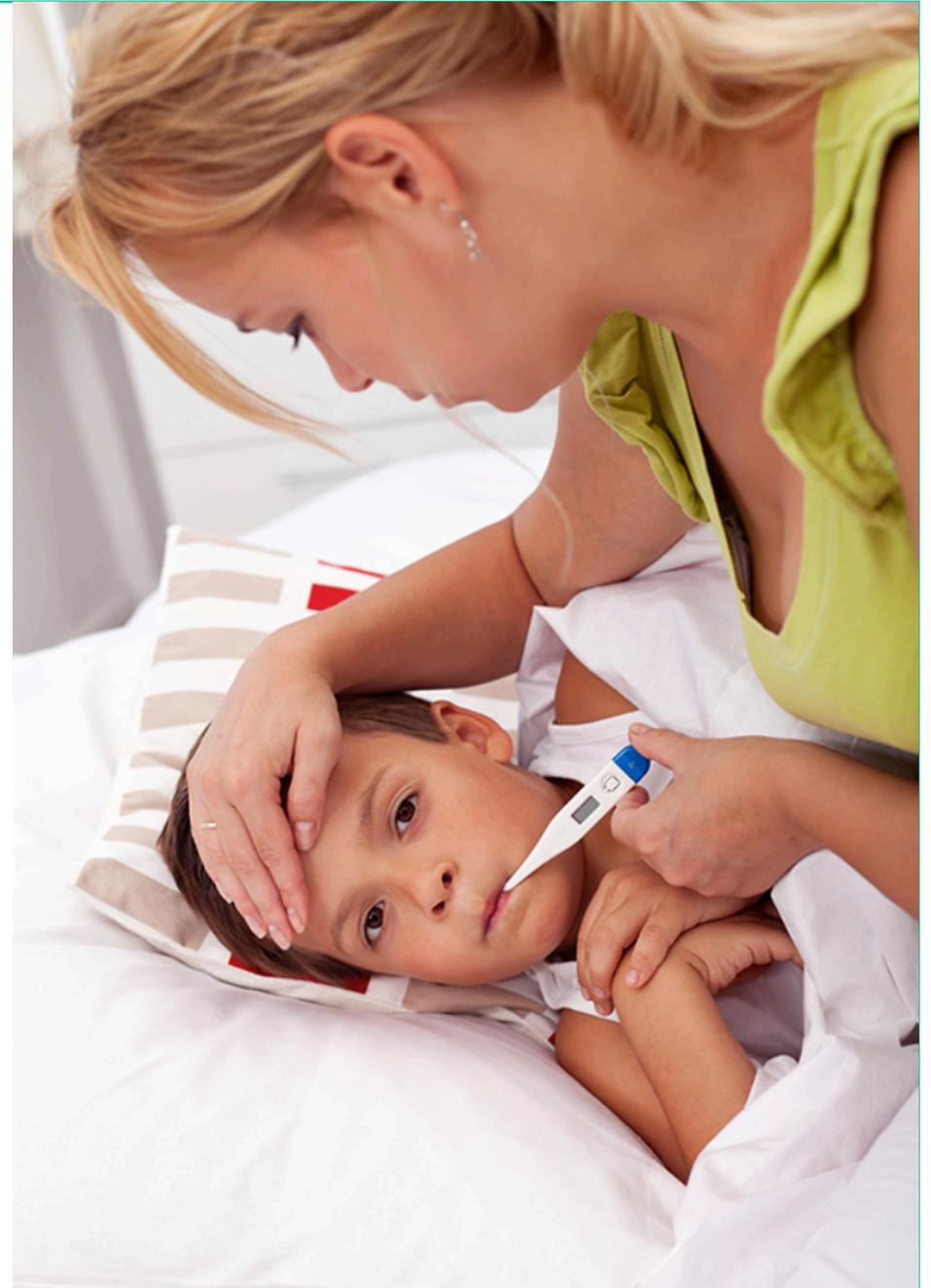
18 * Recuerde que los BCAA son los aminoácidos leucina (LEU), isoleucina (ILE) y valina (VAL).

Crisis metabólica

Una “**crisis metabólica**” provoca una acumulación de leucina y otras sustancias tóxicas.

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

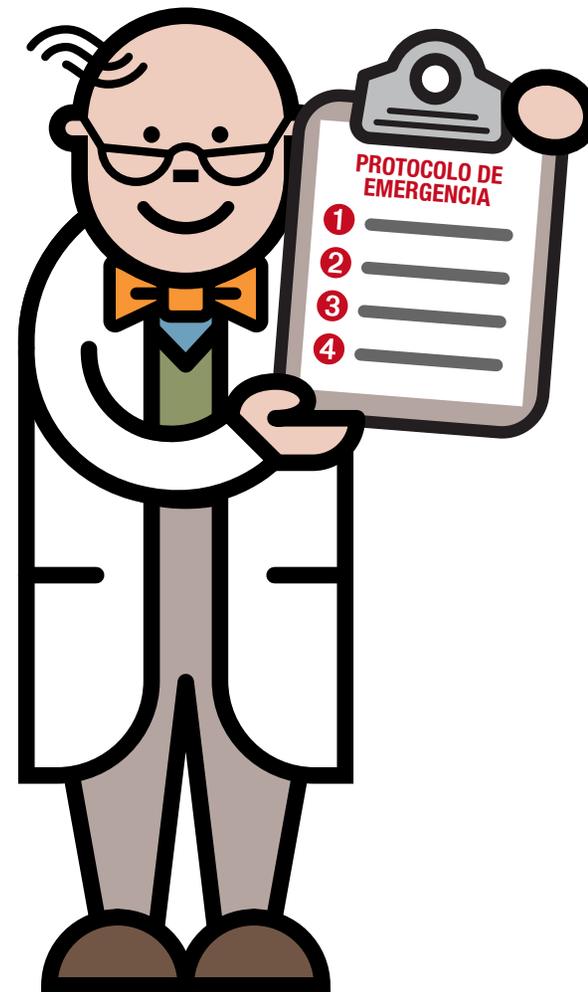
Es importante controlar las crisis metabólicas rápida y adecuadamente.



¿Cómo se controla la MSUD 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.

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

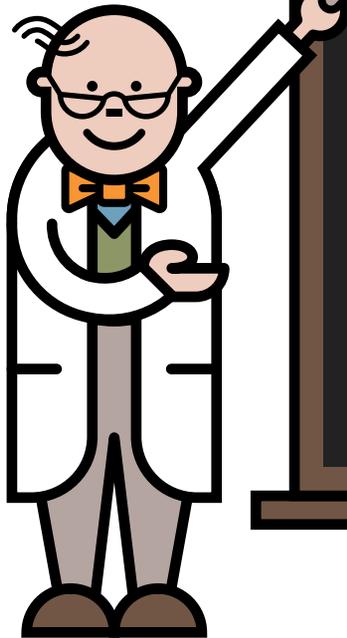
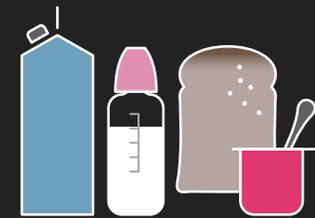


¿Cómo se controla la MSUD durante una enfermedad?

Siempre siga las indicaciones de su equipo médico.

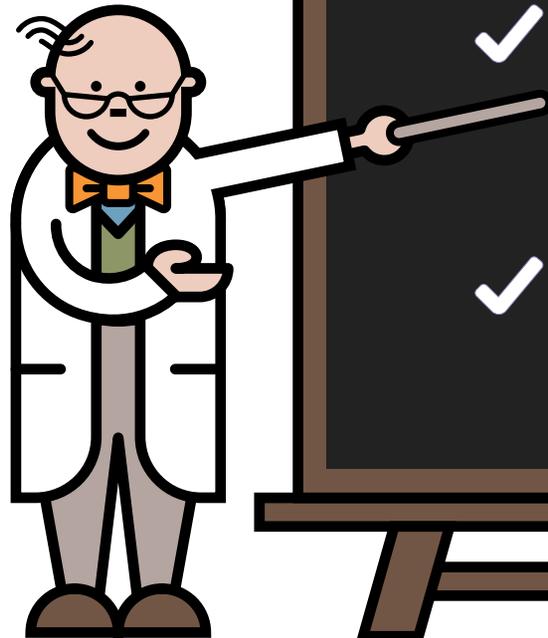
Comuníquese con el equipo médico ante los primeros signos de enfermedad. Es posible que le pidan lo siguiente:

- ✓ Suspender todos los alimentos y las bebidas con proteínas.
- ✓ Iniciar el protocolo de emergencia. Este consiste en fórmula metabólica y glucosa.
- ✓ Si se recetan, continuar con los suplementos de isoleucina y valina.



¿Cómo se controla la MSUD durante una enfermedad?

Siempre siga las indicaciones de su equipo médico.



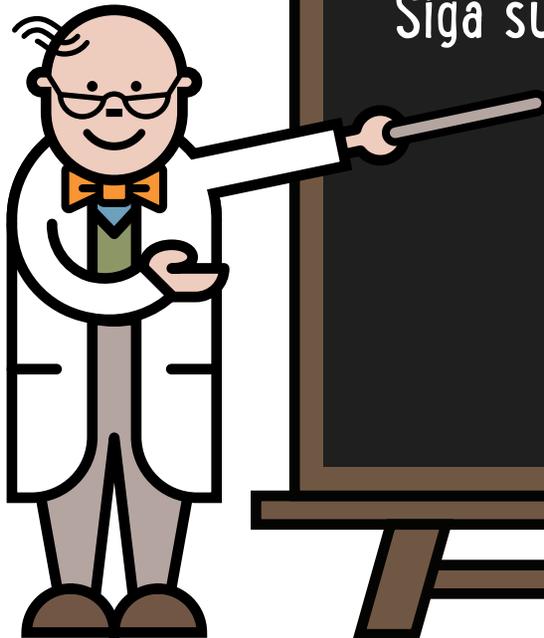
- ✓ Siempre dé cantidades completas de los alimentos de emergencia según lo recetado.
- ✓ Si los síntomas continúan o está preocupado, vaya al hospital de inmediato.
- ✓ Comunique las novedades regularmente al equipo metabólico.



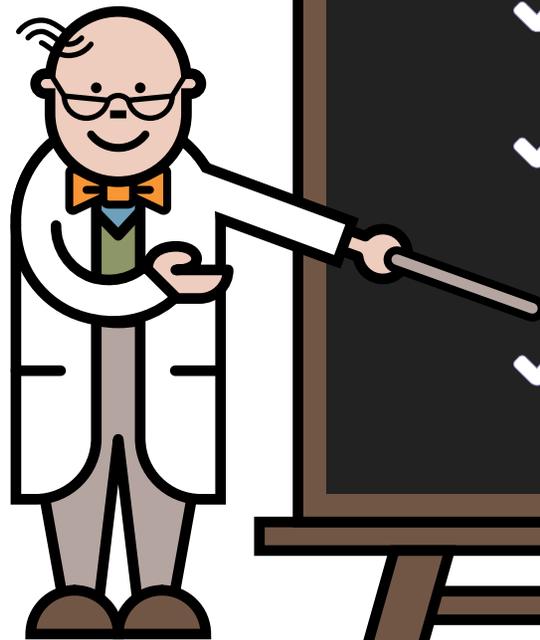
Lo más importante

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

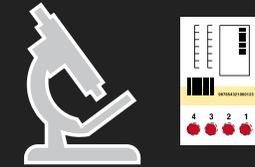
Siga sus instrucciones rápidamente sin demoras.



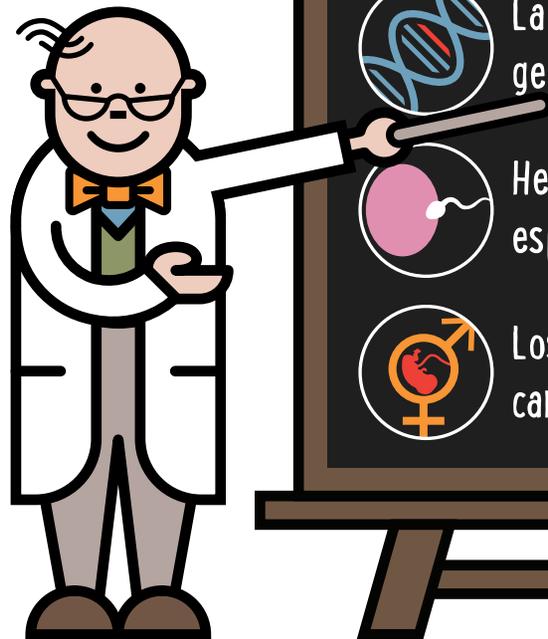
¿Qué más se controla en la MSUD?



- ✓ 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.

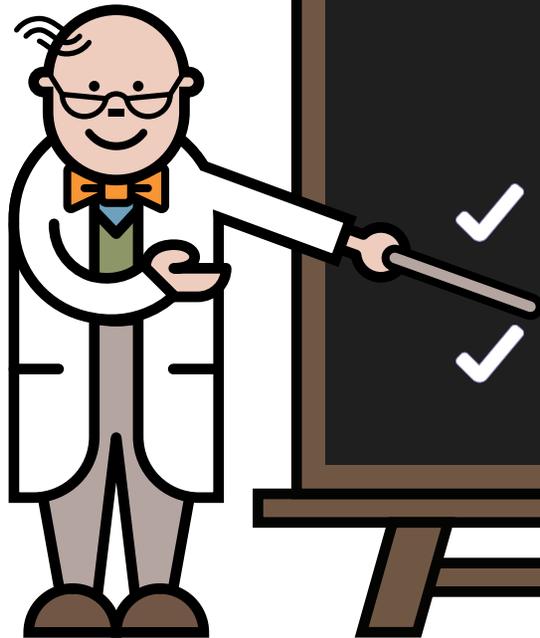


Heredamos cromosomas particulares del óvulo de la madre y del espermatozoide del padre.



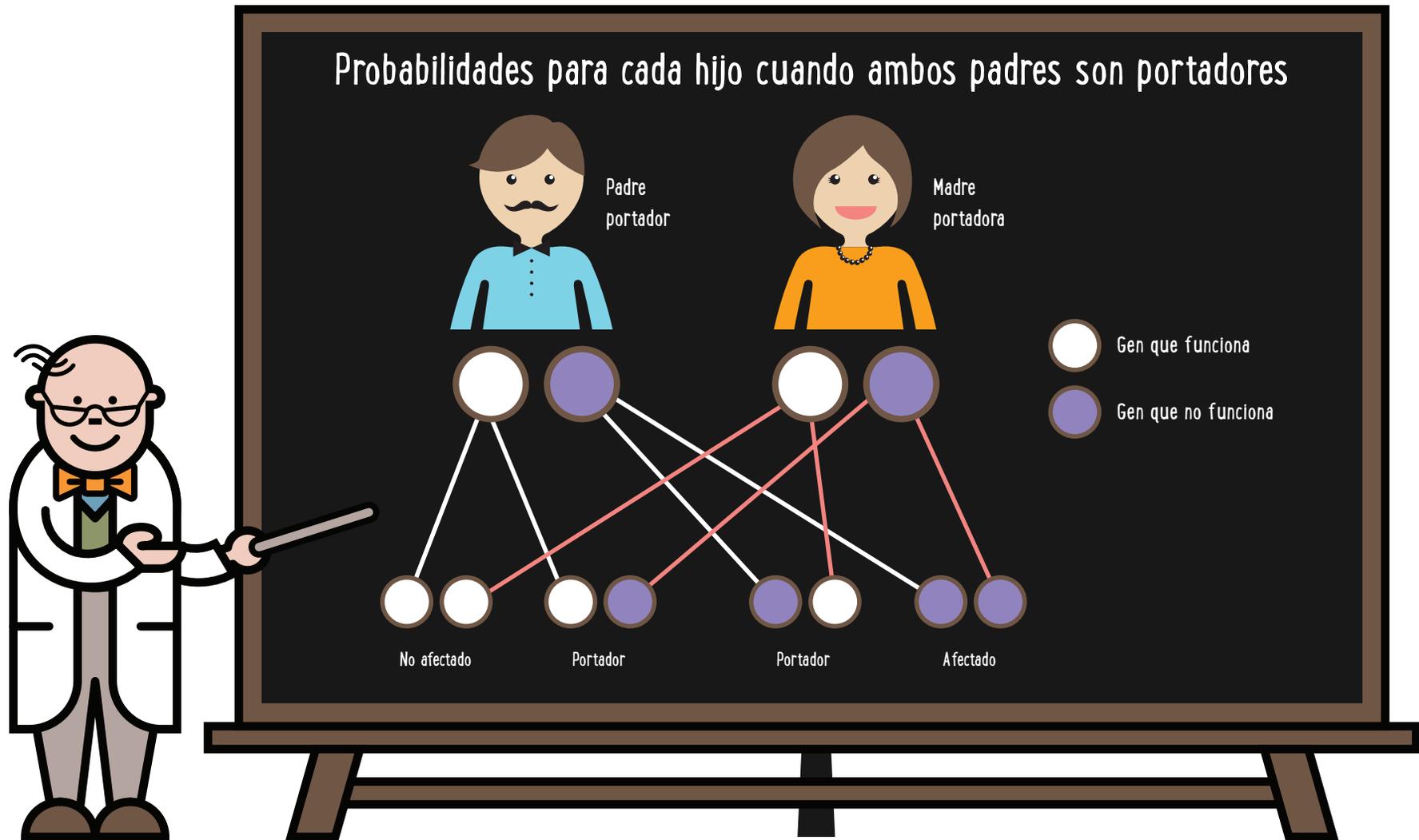
Los genes en esos cromosomas llevan la instrucción que determina las características, que son una combinación de los padres.

¿Cómo se hereda la MSUD?



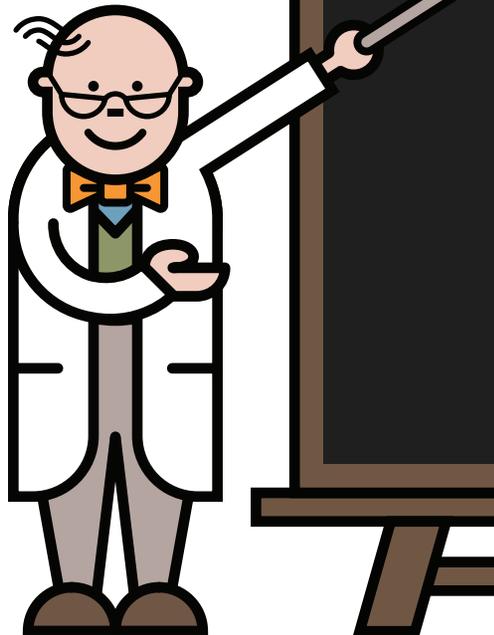
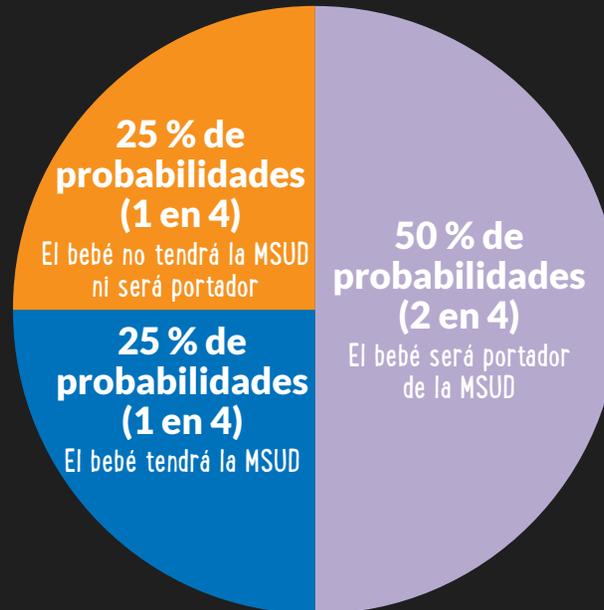
- ✓ La MSUD es una afección hereditaria. No hay nada que se pudiera haber hecho para evitar que el niño tenga MSUD.
- ✓ Todos tenemos un par de genes que elaboran la enzima deshidrogenasa de cetoácidos de cadena ramificada. En niños con MSUD, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños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

Herencia: posibles combinaciones autosómicas recesivas

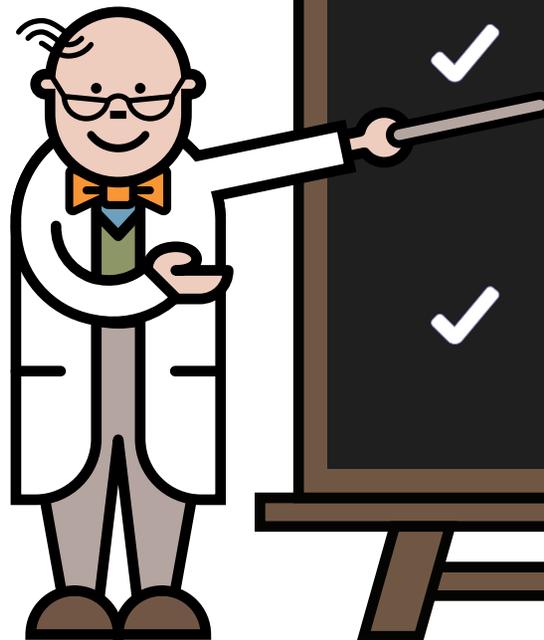


Embarazos futuros

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

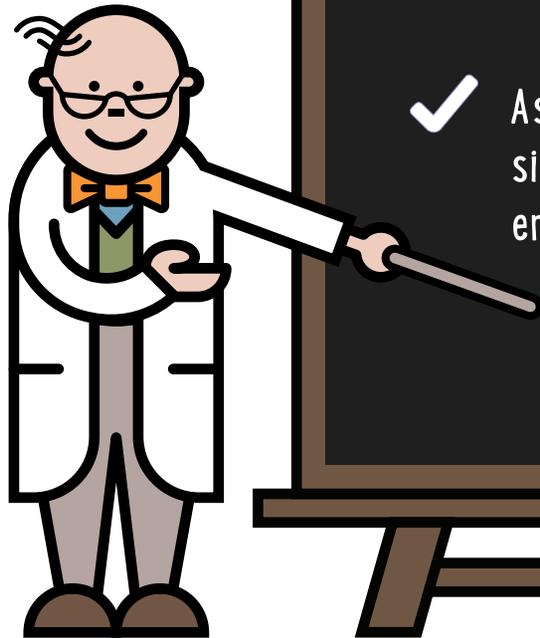


Puntos destacados



- ✓ La MSUD 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 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. Los análisis de gotas de sangre seca regulares son esenciales para controlar los niveles de BCAA* en sangre.
- ✓ 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 alimentos bajos en proteínas, fórmula metabólica sin BCAA* y de que no estén vencidos.
- ✓ Su clínica metabólica le recetará productos dietéticos especiales y la fórmula metabólica sin BCAA.
- ✓ Asegúrese siempre de dar la cantidad correcta de fórmula metabólica sin BCAA recetada por su clínica metabólica y de tener un protocolo de emergencia.

Además, recuerde que, cuando se controla correctamente, su hijo puede disfrutar de 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

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

TEMPLE



Tools Enabling Metabolic Parents LEarning
(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)

ZMSUDTBSP 11/19
© 2019 Nutricia North America.

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