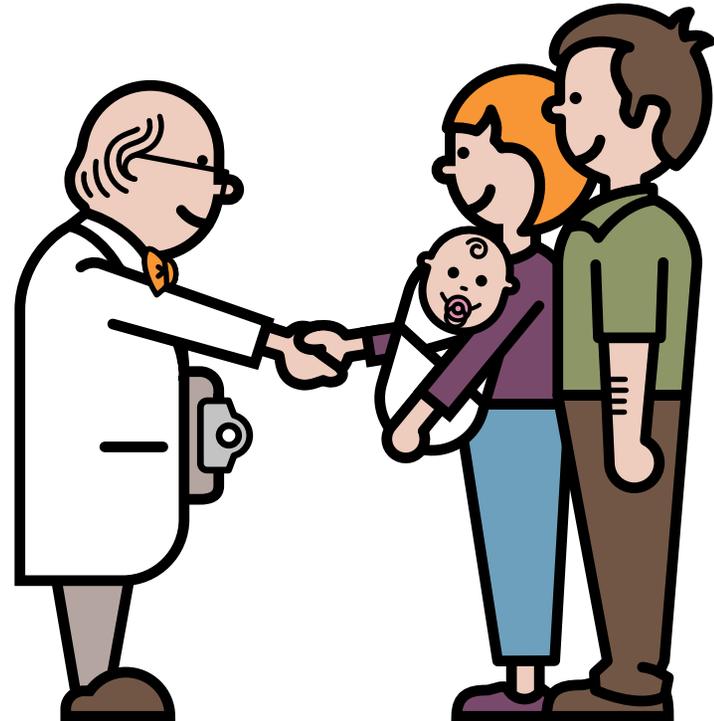


Aciduria glutárica tipo 1

GA-1

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



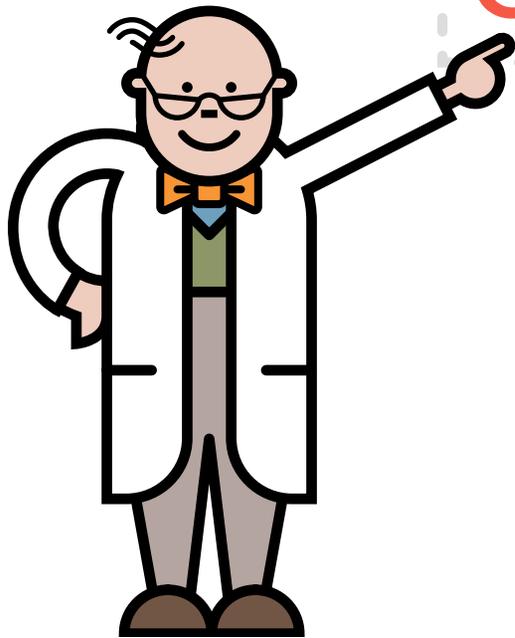
NUTRICIA

¿Qué es la GA-1?

GA-1 significa aciduria glutárica tipo 1.

Se pronuncia a-ci-du-ria glu-tá-ri-ca.

Es una afección metabólica hereditaria.



Glutaric Aciduria Type 1

(Aciduria glutárica tipo 1, en español)

GA-1

¿Qué es la GA-1?



Demasiado
ácido glutámico
en la orina

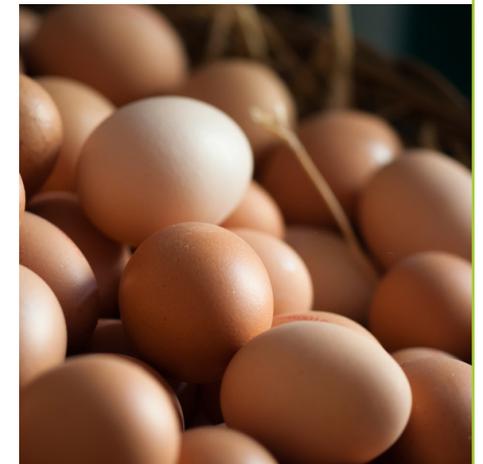


Demasiado
ácido glutámico
en la sangre

¿Cómo la GA-1 afecta el cuerpo?

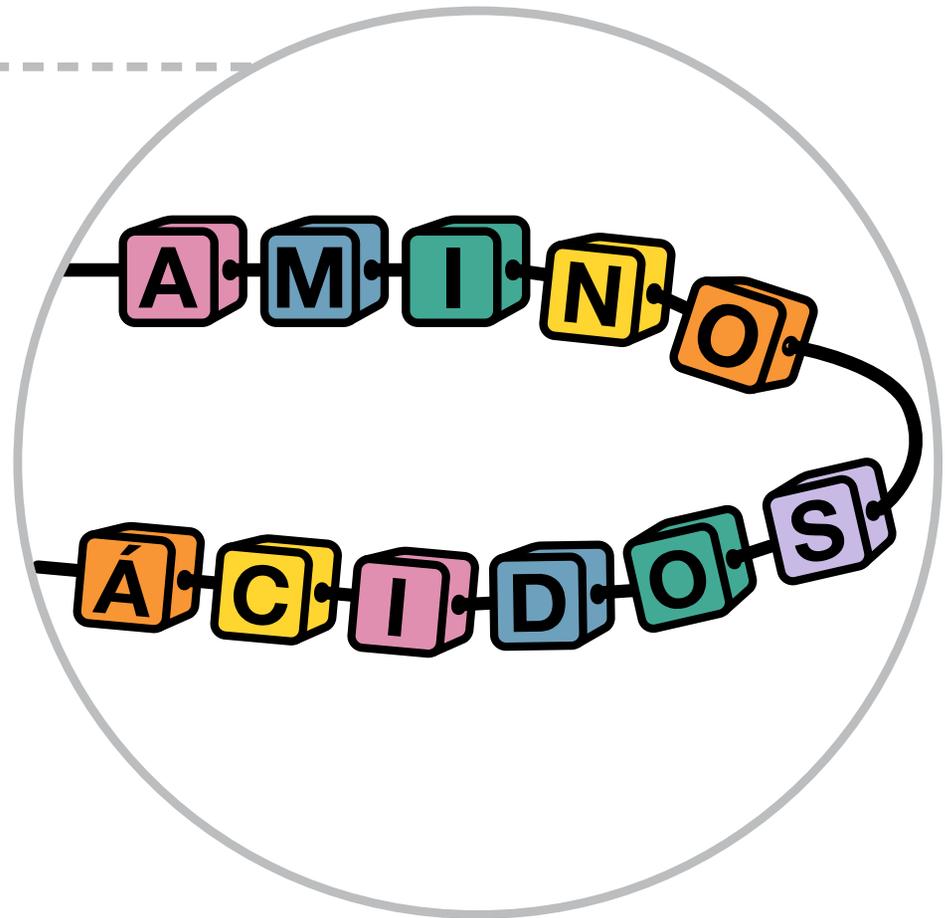
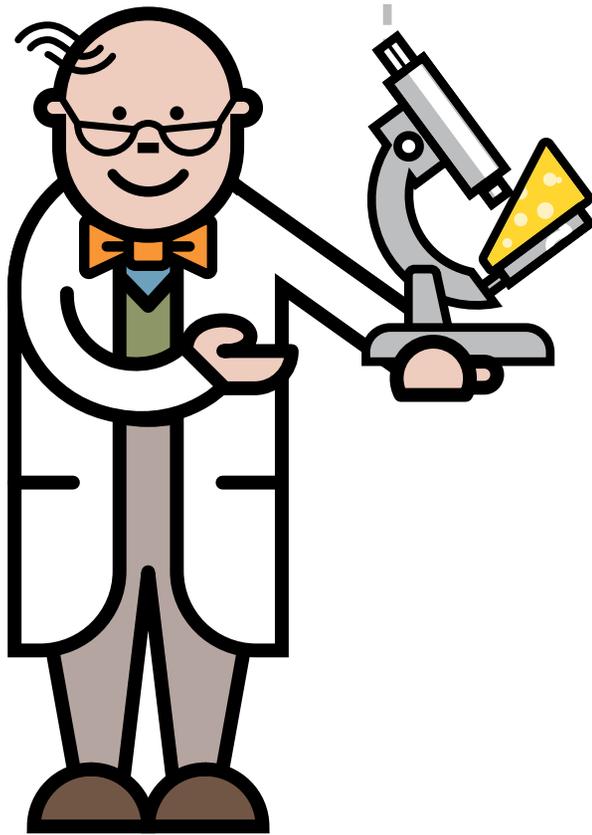
La GA-1 afecta la manera en que el cuerpo separa las proteínas.

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



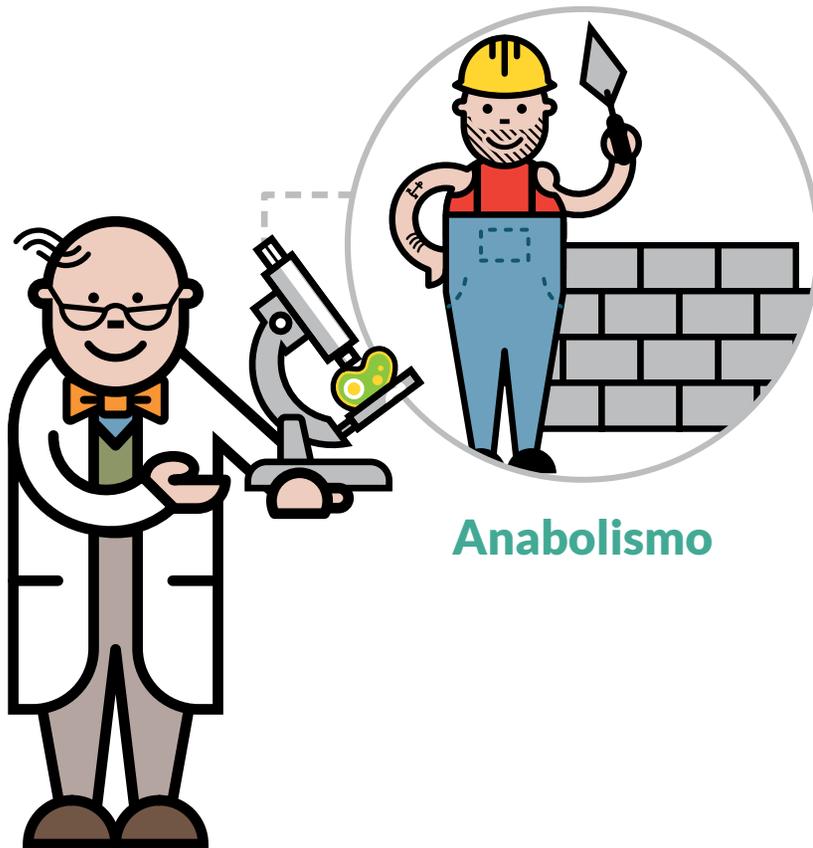
¿Qué es la proteína?

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

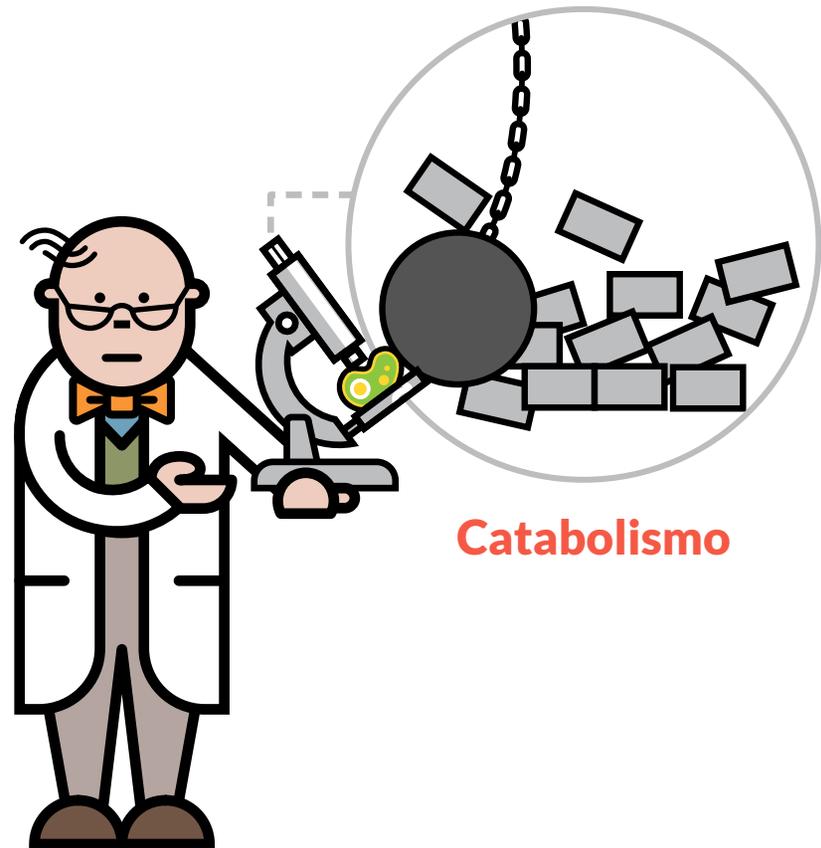


Metabolismo de la proteína

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



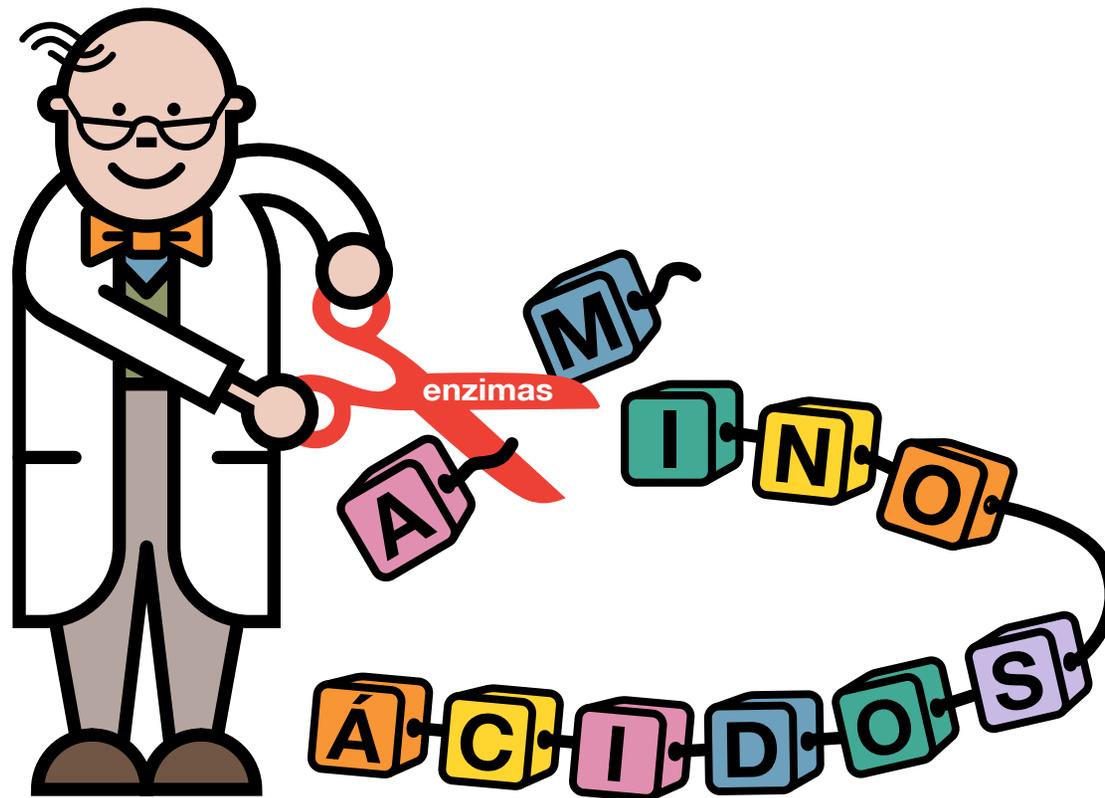
Anabolismo



Catabolismo

¿Qué hacen las enzimas?

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

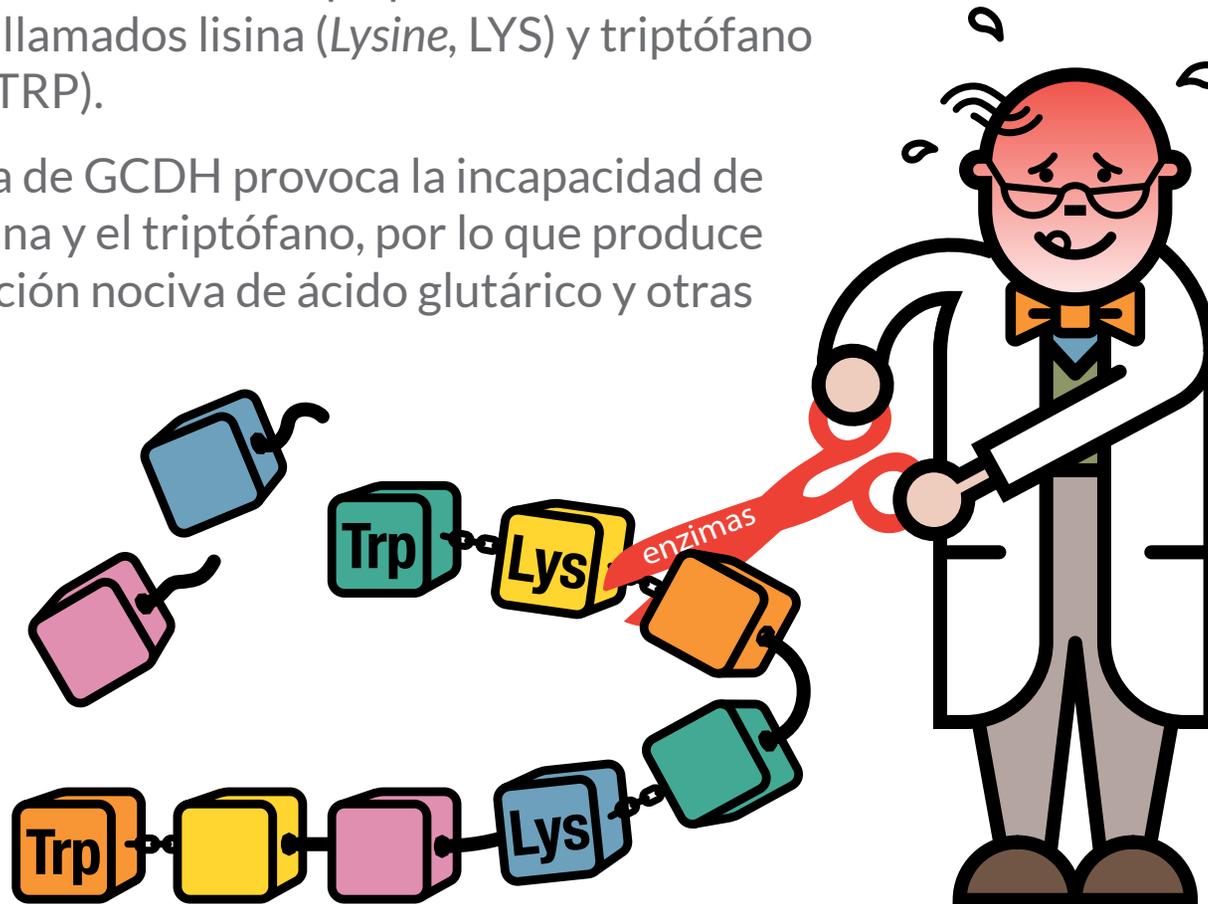


¿Qué sucede en la GA-1?

La GA-1 se produce por una deficiencia de una enzima llamada **glutaril-CoA deshidrogenasa (GCDH)**.

Esta enzima se usa en el cuerpo para metabolizar dos aminoácidos llamados lisina (*Lysine*, LYS) y triptófano (*Tryptophan*, TRP).

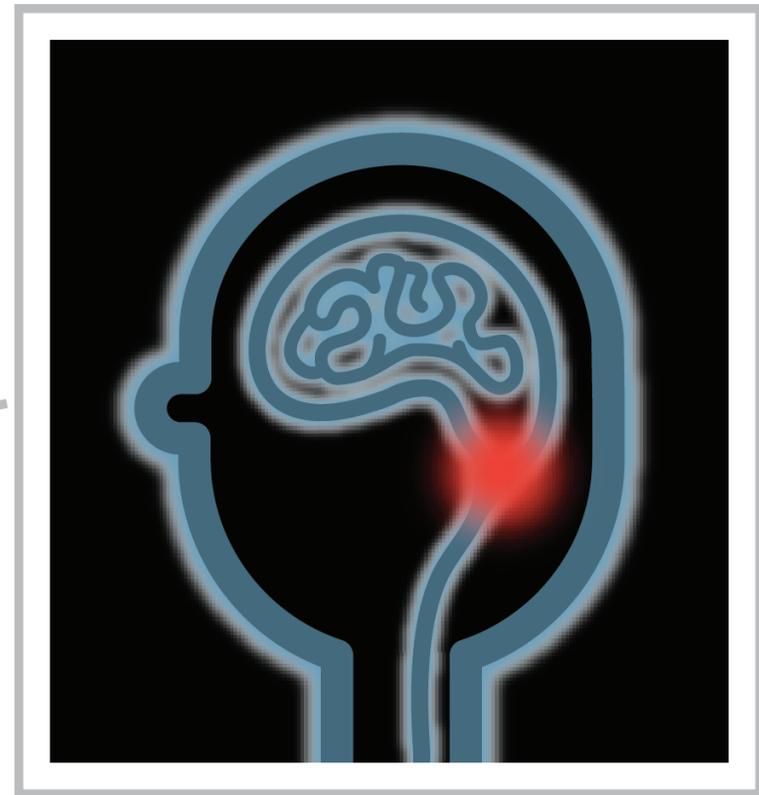
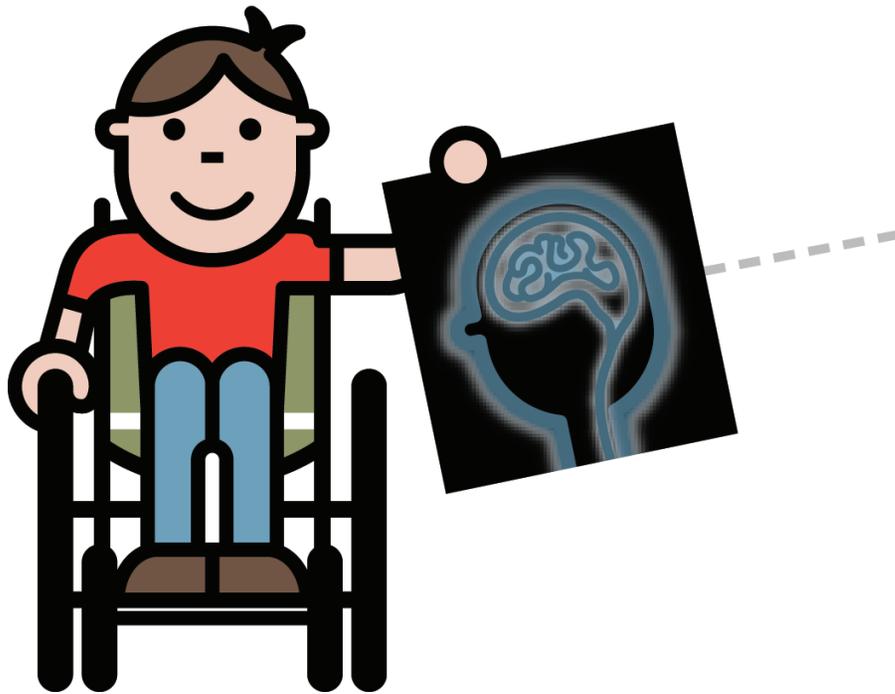
La deficiencia de GCDH provoca la incapacidad de separar la lisina y el triptófano, por lo que produce una acumulación nociva de ácido glutárico y otras sustancias.



¿Qué puede salir mal con la GA-1?

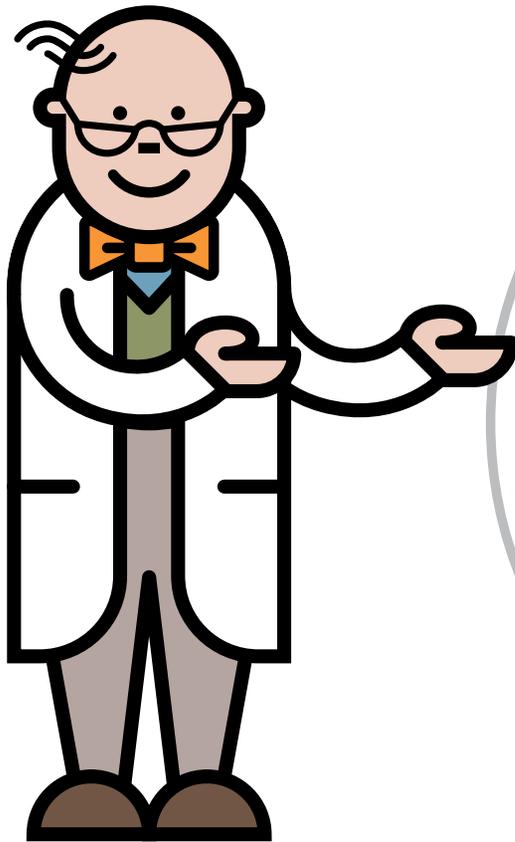
Los ganglios basales en el cerebro controlan el movimiento.

La acumulación de ácido glutámico y otras sustancias daña los ganglios basales y produce problemas de movimiento. También se puede producir discapacidad intelectual.



¿Hay otros síntomas?

Los bebés con la GA-1 generalmente son saludables en el nacimiento, pese a que muchos nacen con un tamaño de cabeza mayor al promedio.



¿Cómo se diagnostica la GA-1?

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

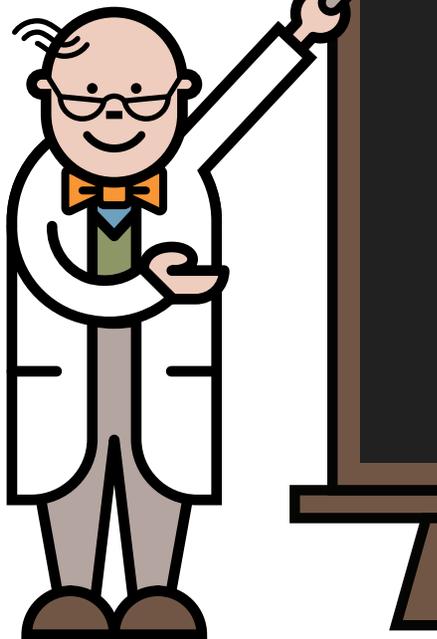
Luego, se analiza la muestra de sangre.

Los resultados anormales podrían implicar que su hijo tiene la GA-1, lo cual motivará a su médico a realizar pruebas adicionales para confirmar el diagnóstico.



¿Cómo se controla la GA-1 cotidianamente?

1. Dieta con restricción de proteínas completas
2. Fórmula metabólica, recetada por su clínica
3. Cuando se recomienda, suplemento de carnitina



Evite los alimentos con alto contenido de proteínas

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



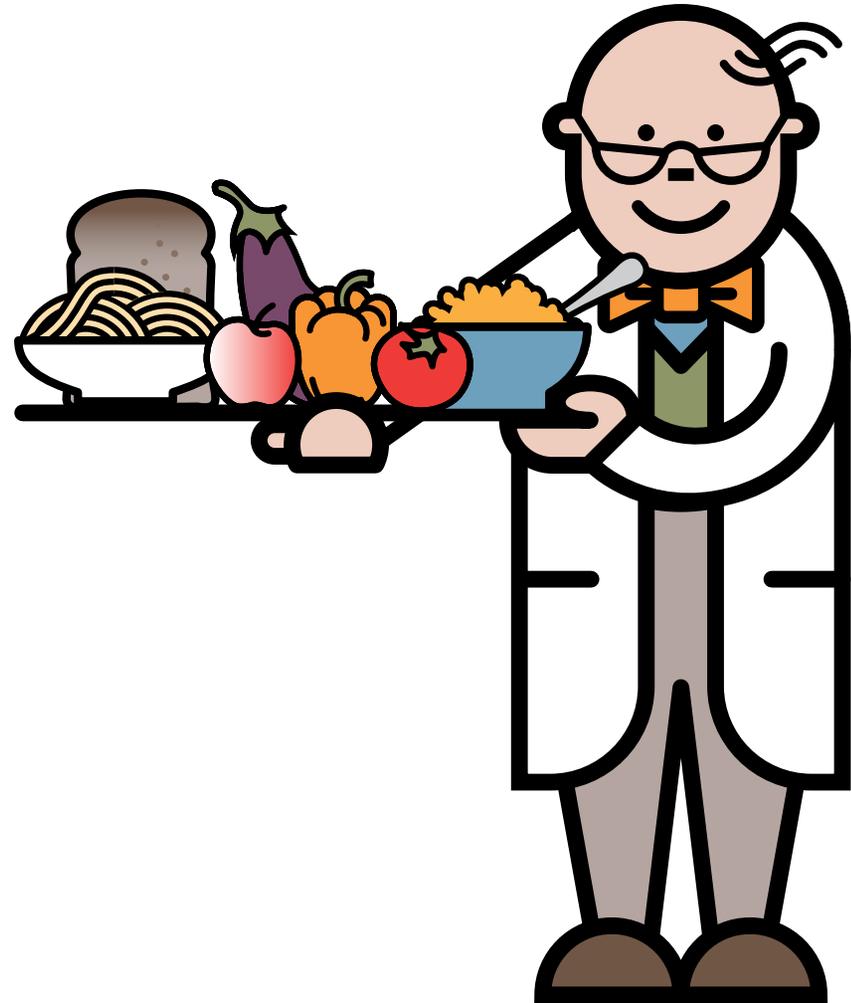
Incluya alimentos bajos en proteínas

Estos son alimentos que contienen pequeñas cantidades de lisina y triptófano 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



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 lisina y el triptófano 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 la lisina y el triptófano 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 lisina y una pequeña cantidad de triptófano.

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



Fórmula metabólica sin lisina y baja en triptófano

La fórmula metabólica sin lisina y baja en triptófano 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 y minerales, mientras que la proteína se incluye como aminoácidos sin lisina y niveles bajos de triptófano.

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



Seguimiento de la lisina y el triptófano

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

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

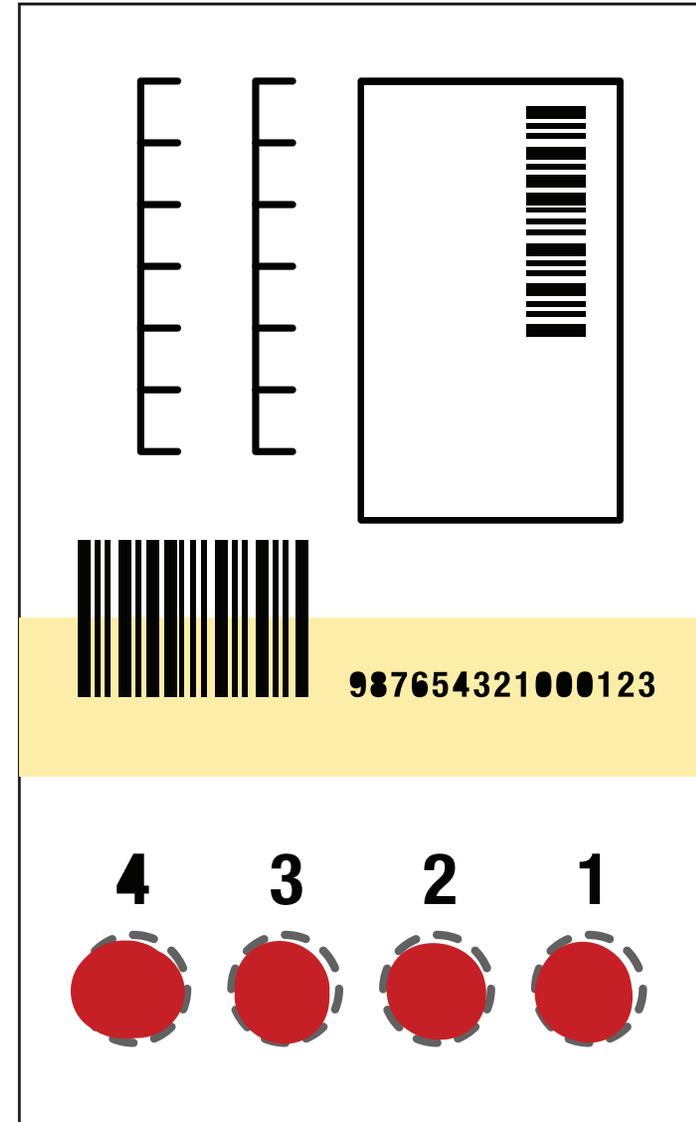
Su clínica puede ayudarlo a encontrar las mejores herramientas para ayudar a determinar el contenido de lisina y triptófano de las comidas.



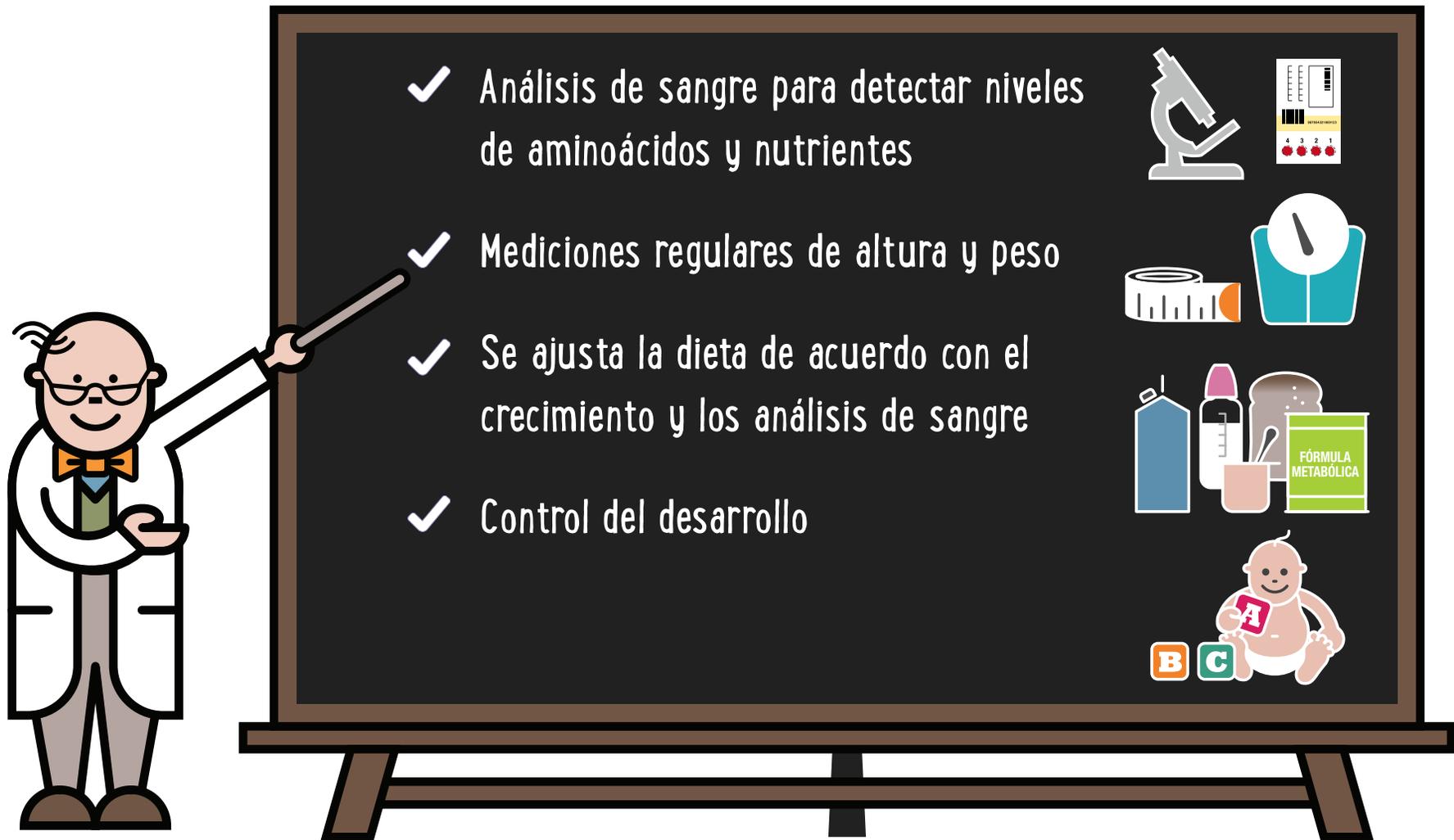
¿Cómo se controla la GA-1?

La clínica revisa los análisis de sangre y orina regulares.

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



¿Qué sucede durante el chequeo de la clínica?



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

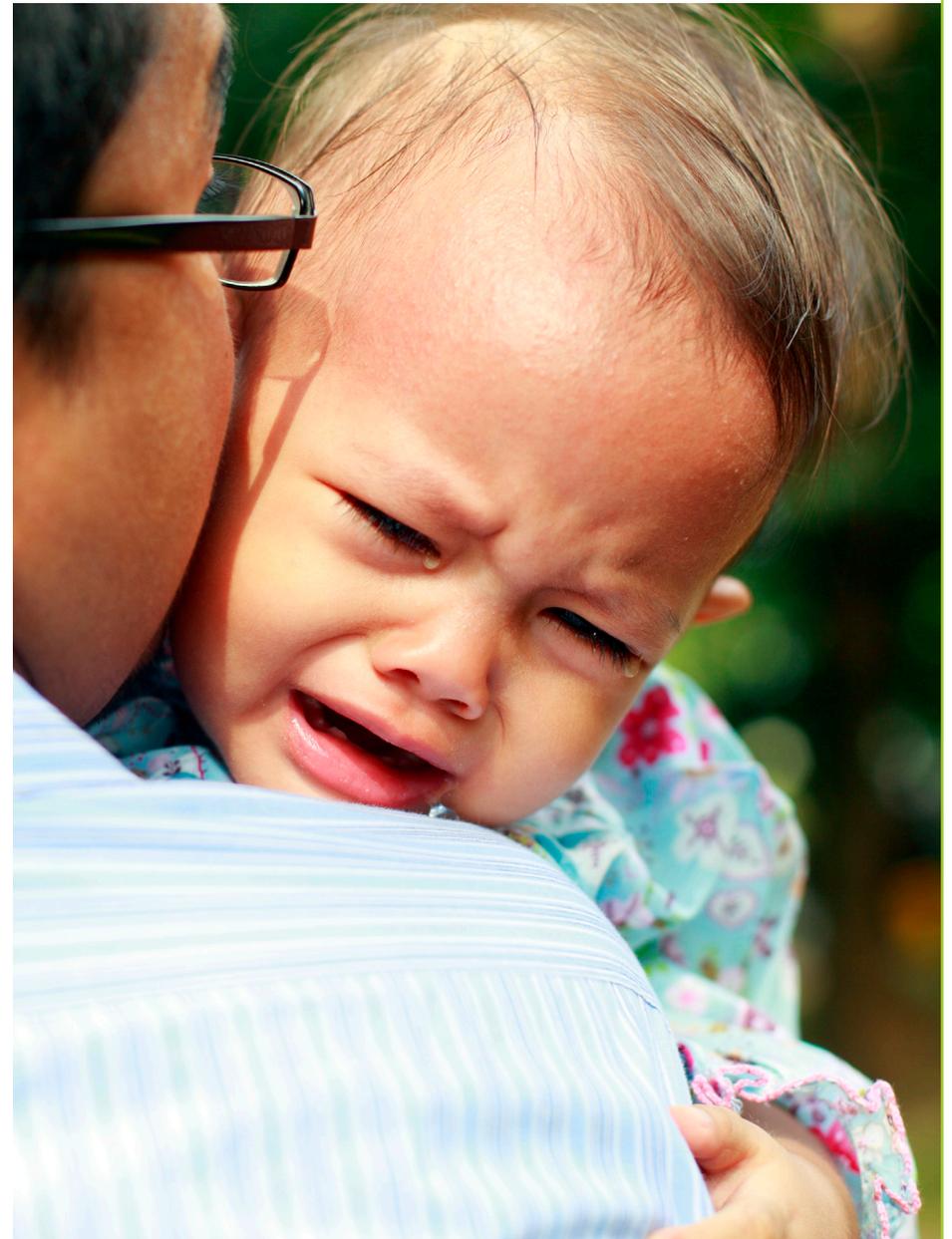
Icons illustrating medical procedures and tools: a microscope, a blood test strip, a measuring tape, a scale, a baby bottle, a baby, and alphabet blocks (A, B, C).

Crisis metabólica

Una “**crisis metabólica**” desencadena los “problemas de movimiento”. Esto se debe a que existe una acumulación de ácido glutárico y otros químicos tóxicos.

Generalmente, son provocadas por virus o infecciones infantiles que producen temperaturas altas, vómitos y diarrea.

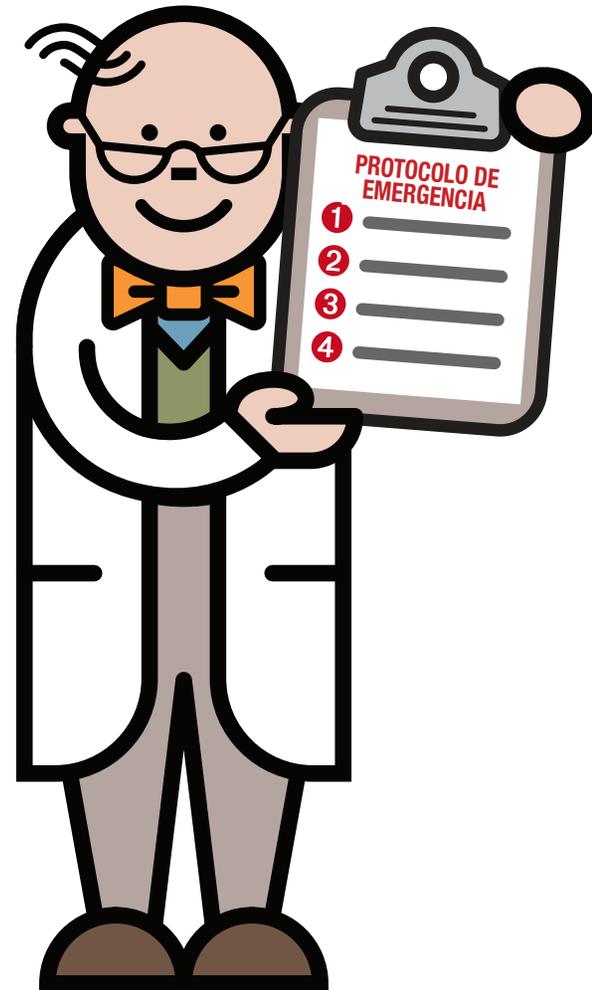
Es importante controlar las crisis metabólicas rápida y adecuadamente.



¿Cómo se controla la GA-1 durante una enfermedad?

Durante cualquier enfermedad, nuestros cuerpos necesitan energía extra. El cuerpo comenzará a separar las proteínas de las células, un proceso llamado catabolismo. Esto provocará una acumulación de ácido glutárico y otras sustancias nocivas, 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.

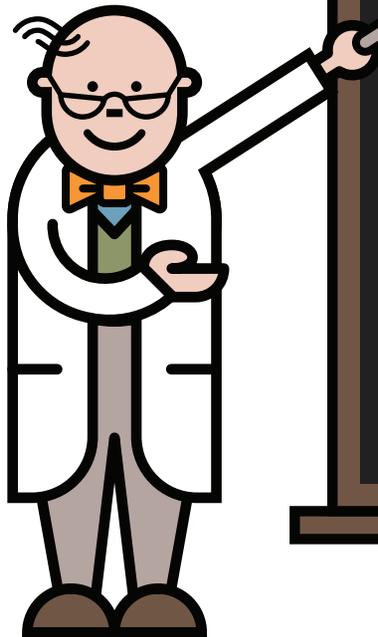
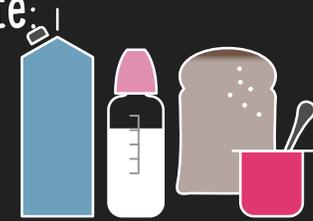


¿Cómo se controla la GA-1 durante una enfermedad?

Siempre siga las indicaciones de su equipo médico.

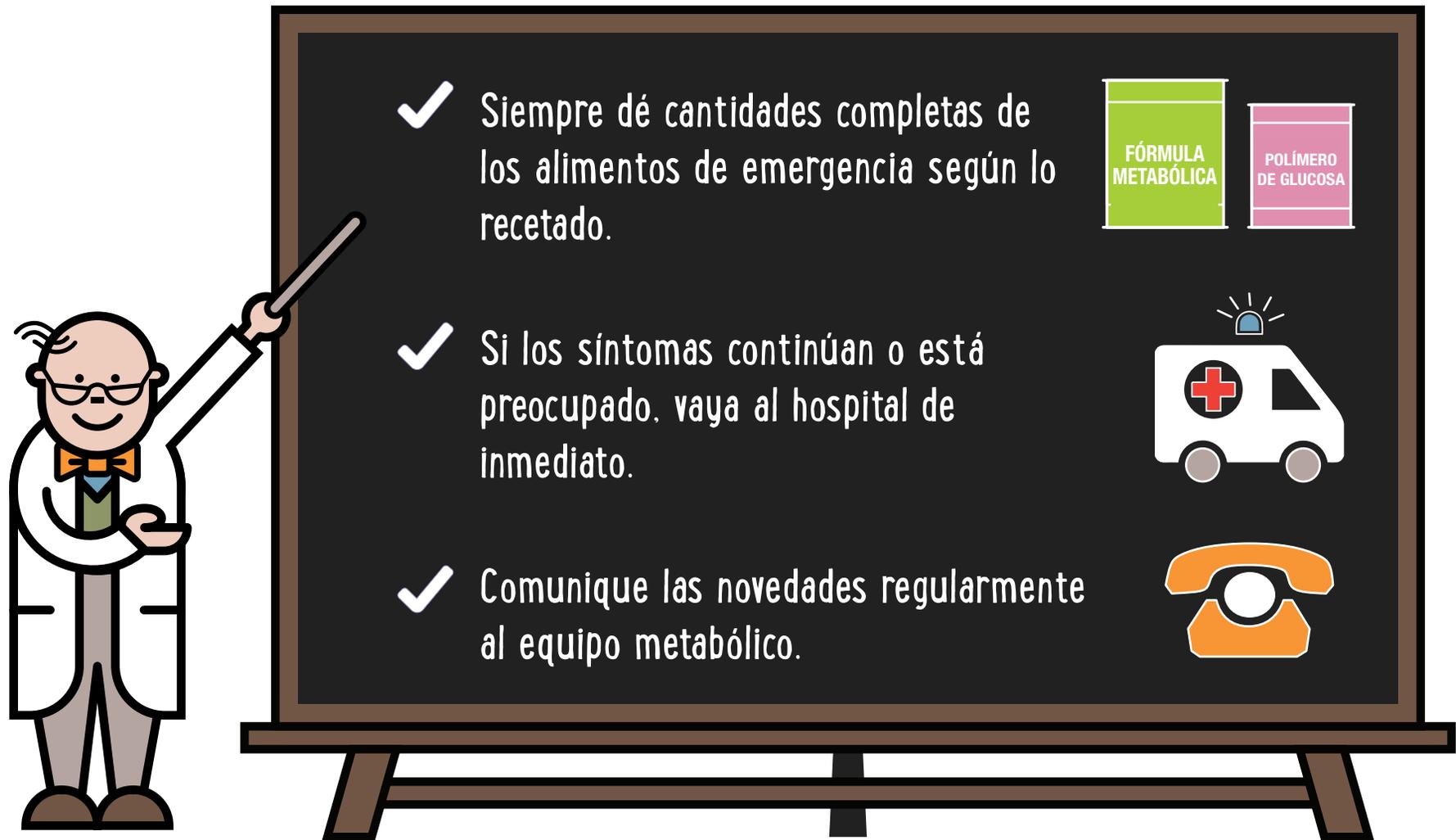
Comuníquese con el equipo médico ante los primeros signos de enfermedad. Es posible que le pidan lo siguiente:

- ✓ Suspender todos los alimentos y las bebidas con proteínas.
- ✓ Iniciar el protocolo de emergencia. Este consiste en fórmula metabólica y glucosa.
- ✓ Si se receta, continuar con el suplemento de carnitina.



¿Cómo se controla la GA-1 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.

FÓRMULA METABÓLICA

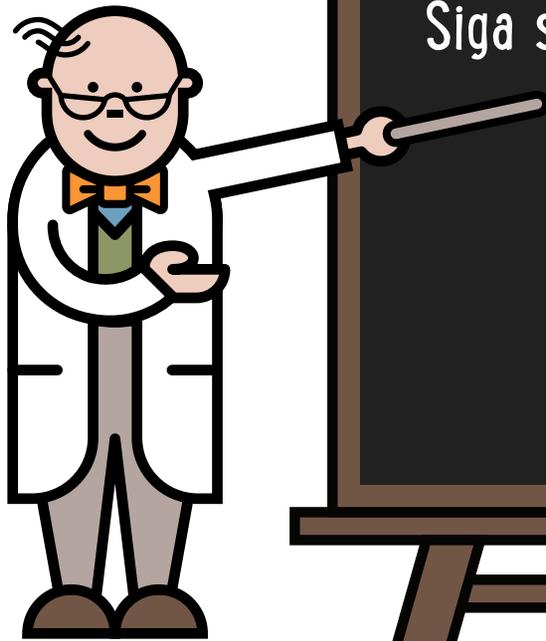
POLÍMERO DE GLUCOSA



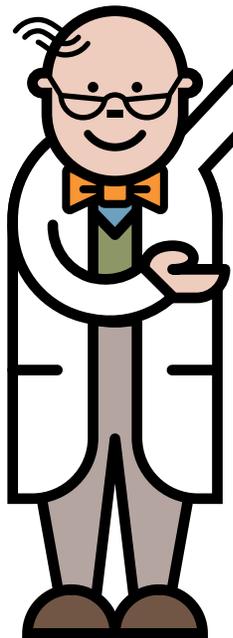
Lo más importante

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

Siga sus instrucciones rápidamente sin demoras.



¿Qué 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.

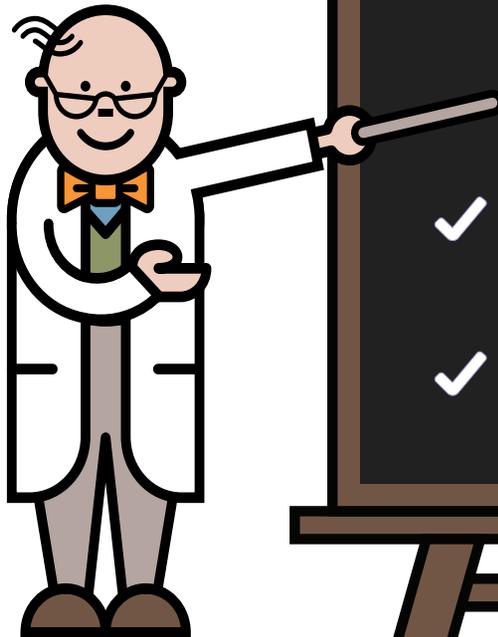


Heredamos cromosomas particulares del óvulo de la madre y del espermatozoides del padre.



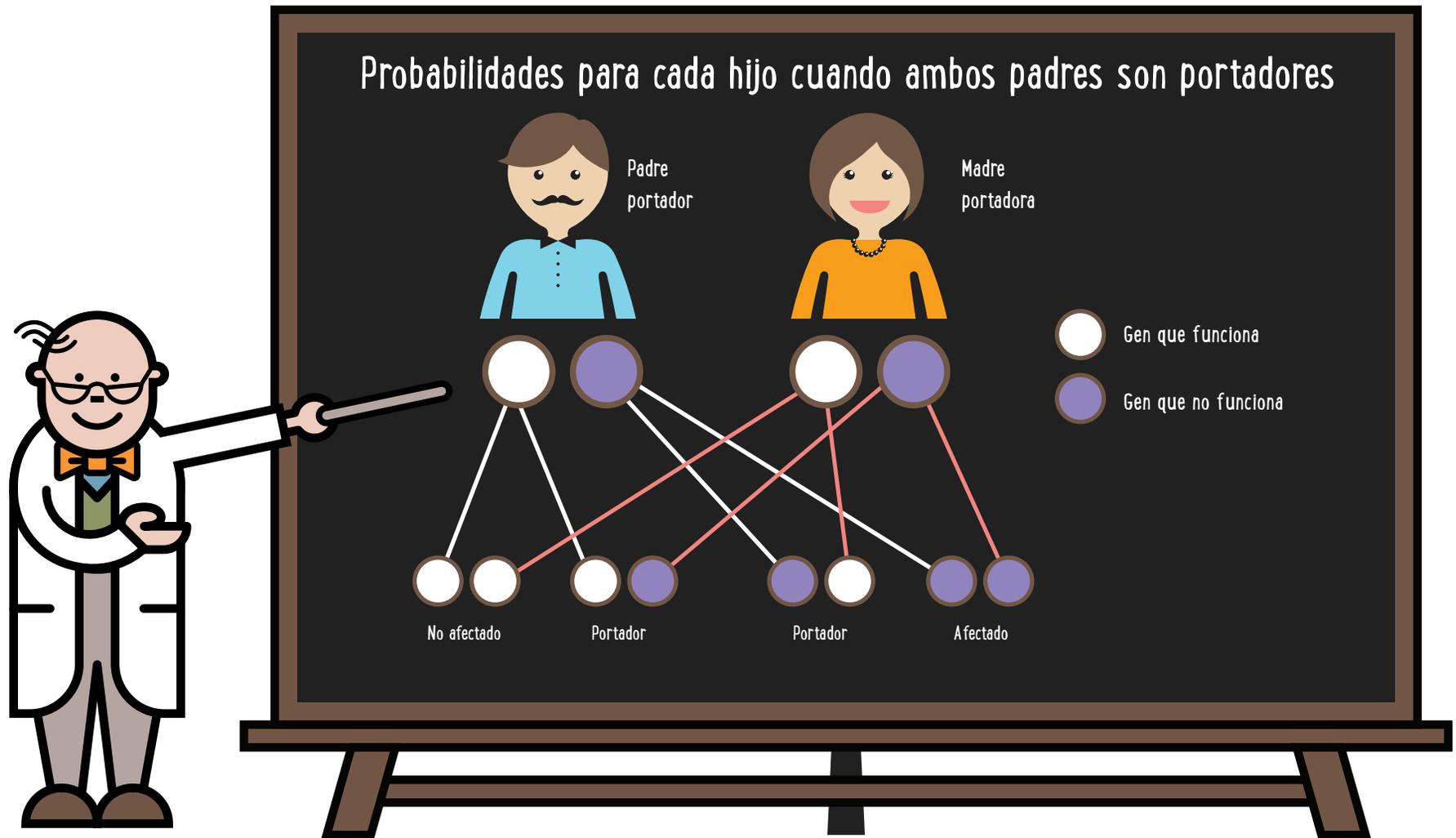
Los genes en esos cromosomas llevan la instrucción que determina las características, que son una combinación de los padres.

¿Cómo se hereda la GA-1?



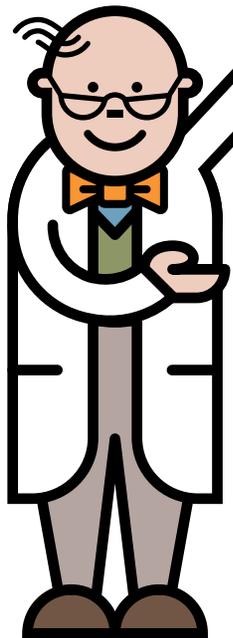
- ✓ La GA-1 es una afección hereditaria. No hay nada que se pudiera haber hecho para evitar que el niño tenga la GA-1.
- ✓ Todos tenemos un par de genes que elaboran la enzima glutaril-CoA deshidrogenasa. En niños con la GA-1, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan un gen de la GA-1 que no funciona de cada uno de los padres.
- ✓ Los padres de los niños con la GA-1 son portadores de la afección.
- ✓ Los portadores no tienen la GA-1 debido a que el otro gen de este par funciona correctamente.

Herencia: posibles combinaciones autosómicas recesivas

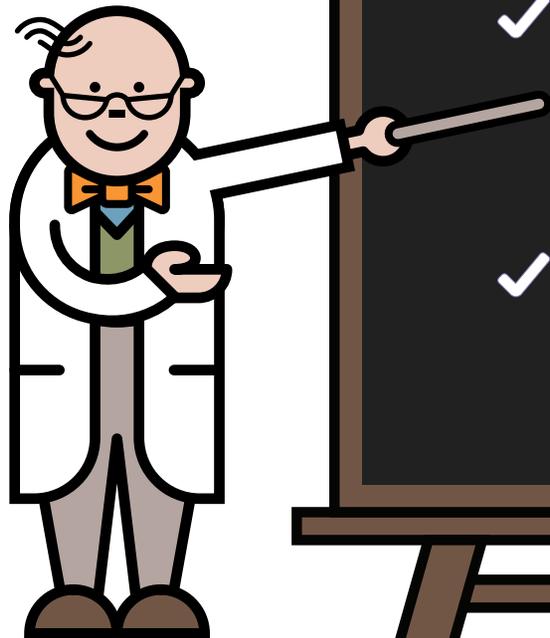


Embarazos futuros

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

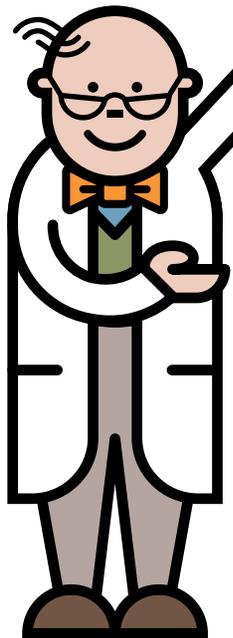


Puntos destacados



- ✓ La GA-1 es un trastorno metabólico hereditario grave que puede provocar discapacidad intelectual y problemas de movimiento importantes.
- ✓ Se pueden prevenir los daños con una dieta con restricción de proteínas, una fórmula metabólica especial y carnitina.
- ✓ Recuerde que, durante la enfermedad, es fundamental que se comunique con su equipo metabólico de inmediato. Este determinará la mejor manera de actuar.

Datos útiles



- ✓ Asegúrese siempre de tener un buen suministro de alimentos bajos en proteínas, fórmula metabólica y de que no estén vencidos.
- ✓ Su clínica metabólica le recetará productos dietéticos especiales y la fórmula metabólica.
- ✓ Asegúrese siempre de tener productos del régimen de emergencia y un plan de emergencia por escrito.
- ✓ Cuando su hijo esté enfermo o no se comporte de manera normal, es importante que se comunique con su equipo metabólico de inmediato para prevenir una crisis metabólica.

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

ZGA1TBSP 11/19

© 2019 Nutricia North America.

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