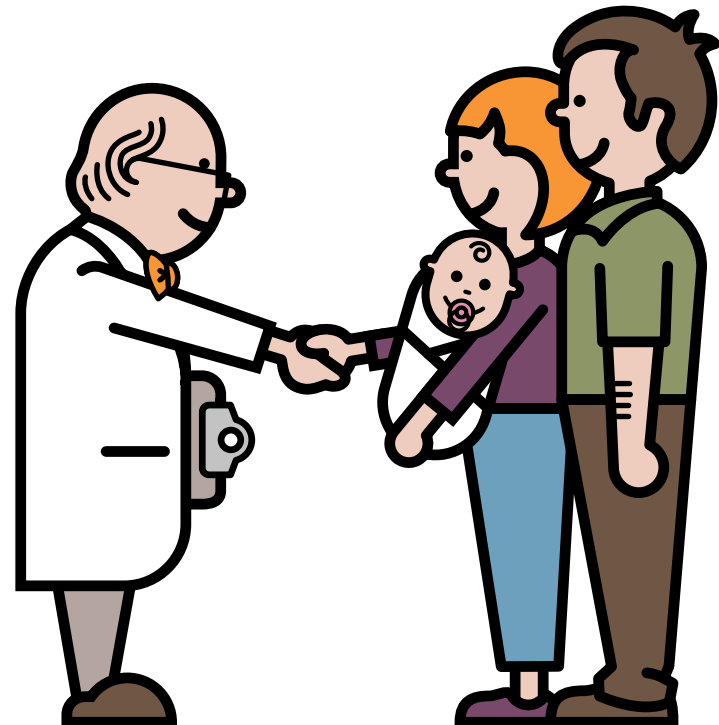


Academia metilmalónica y academia propiónica MMA/PA

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

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)

© 2021 Nutricia North America, Inc. Todos los derechos reservados.

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

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

¿Qué es la MMA?

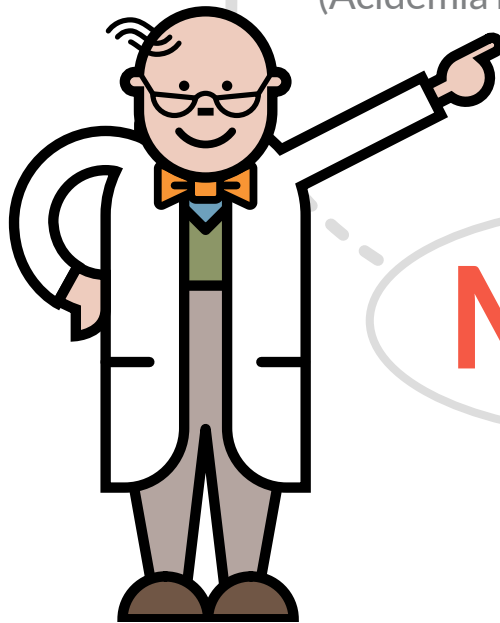
MMA significa acidemia metilmalónica.

Se pronuncia a-ci-de-mia me-til-ma-ló-ni-ca.

Es una afección metabólica hereditaria.

Methyl Malonic Acidemia

(Acidemia metilmalónica, en español)



MMA

LA MMA y la PA son afecciones distintas, pero similares, por lo que se suele hablar de ellas conjuntamente como MMA/PA.

¿Qué es la PA?

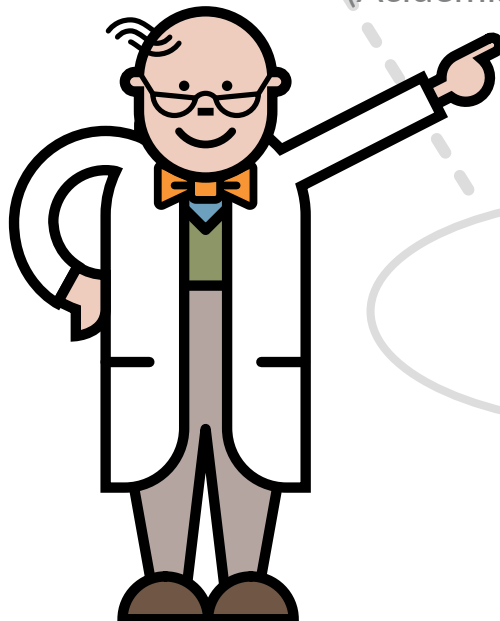
PA significa acidemia propiónica.

Se pronuncia a-ci-de-mia pro-pió-ni-ca.

Es una afección metabólica hereditaria.

Propionic **Acidemia**

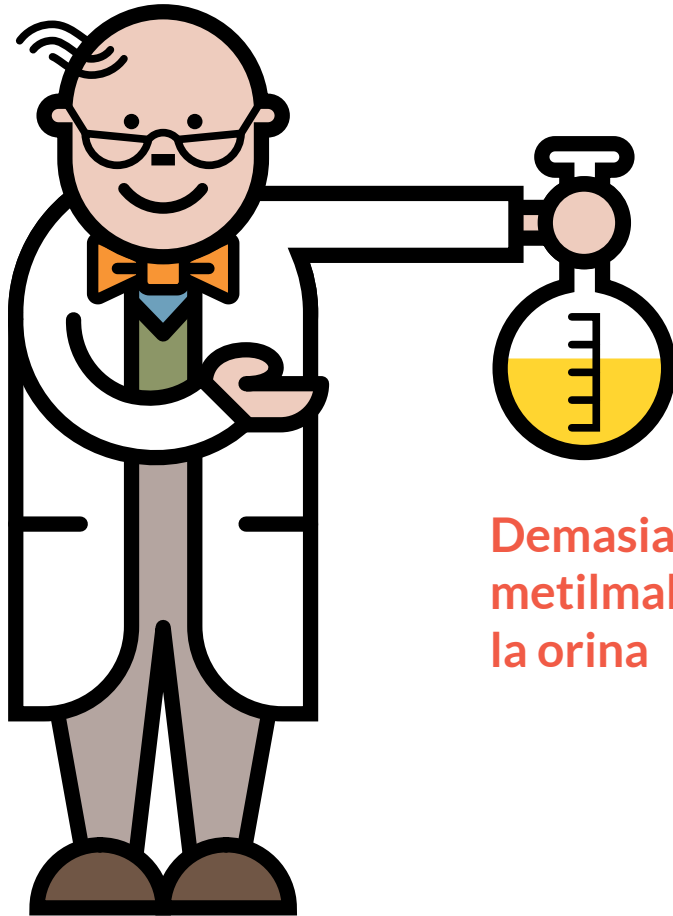
(Acidemia propiónica, en español)



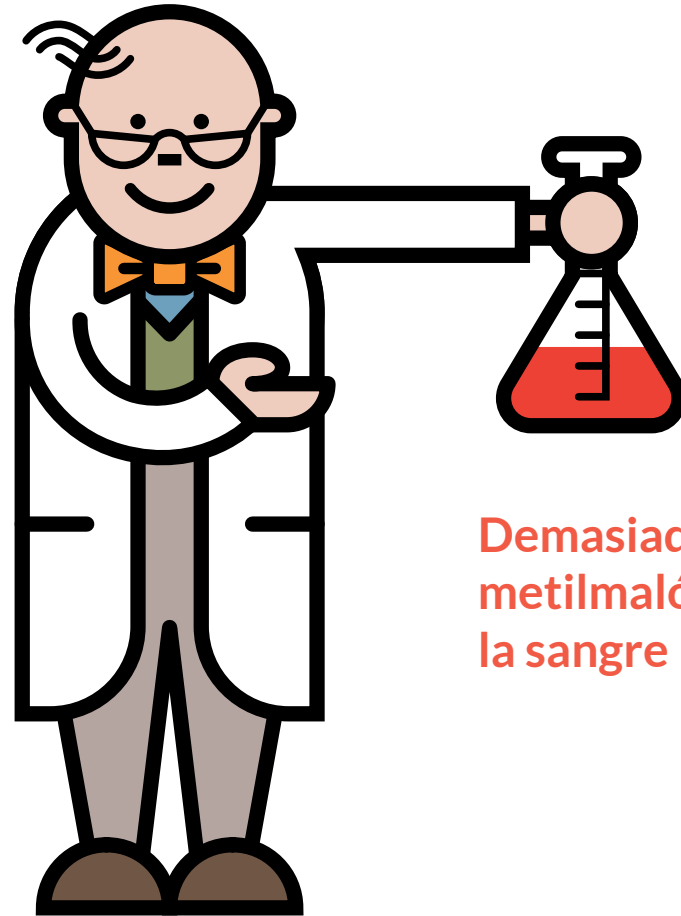
PA

LA MMA y la PA son afecciones distintas, pero similares, por lo que se suele hablar de ellas conjuntamente como MMA/PA.

¿Qué es la MMA?

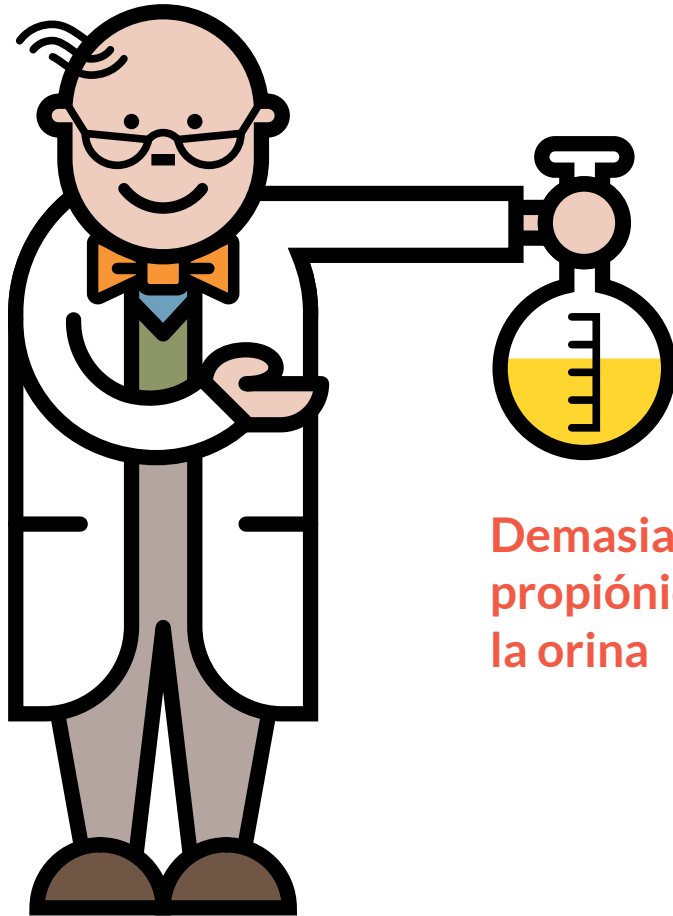


Demasiado ácido
metilmalónico en
la orina

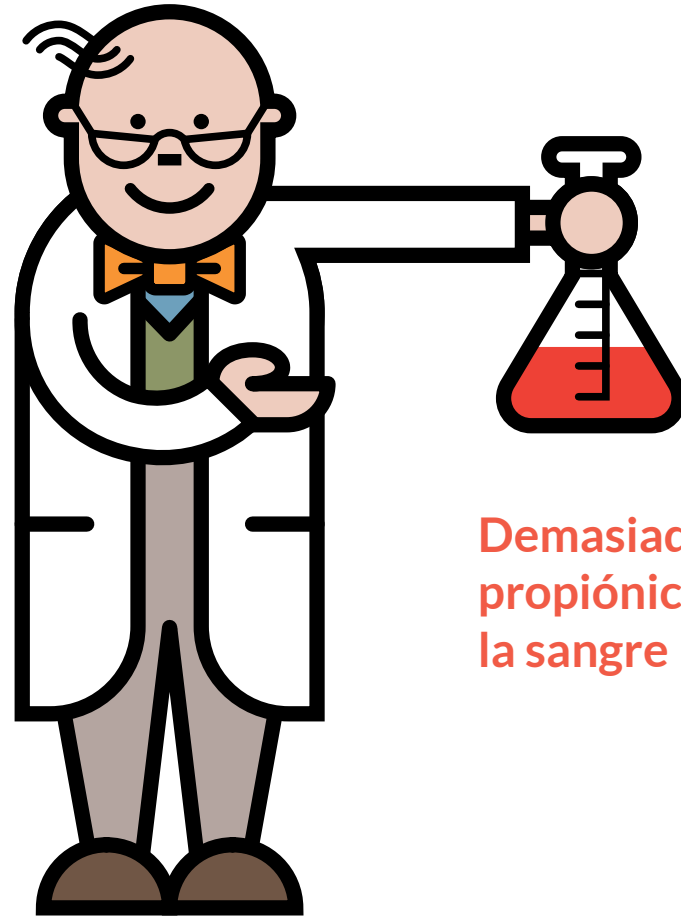


Demasiado ácido
metilmalónico en
la sangre

¿Qué es la PA?



Demasiado ácido
propiónico en
la orina

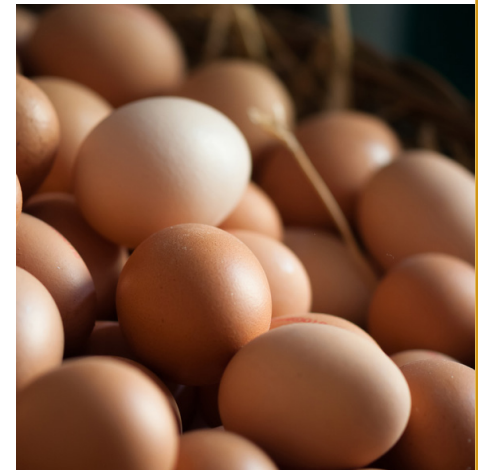


Demasiado ácido
propiónico en
la sangre

¿Cómo la MMA/PA afecta al cuerpo?

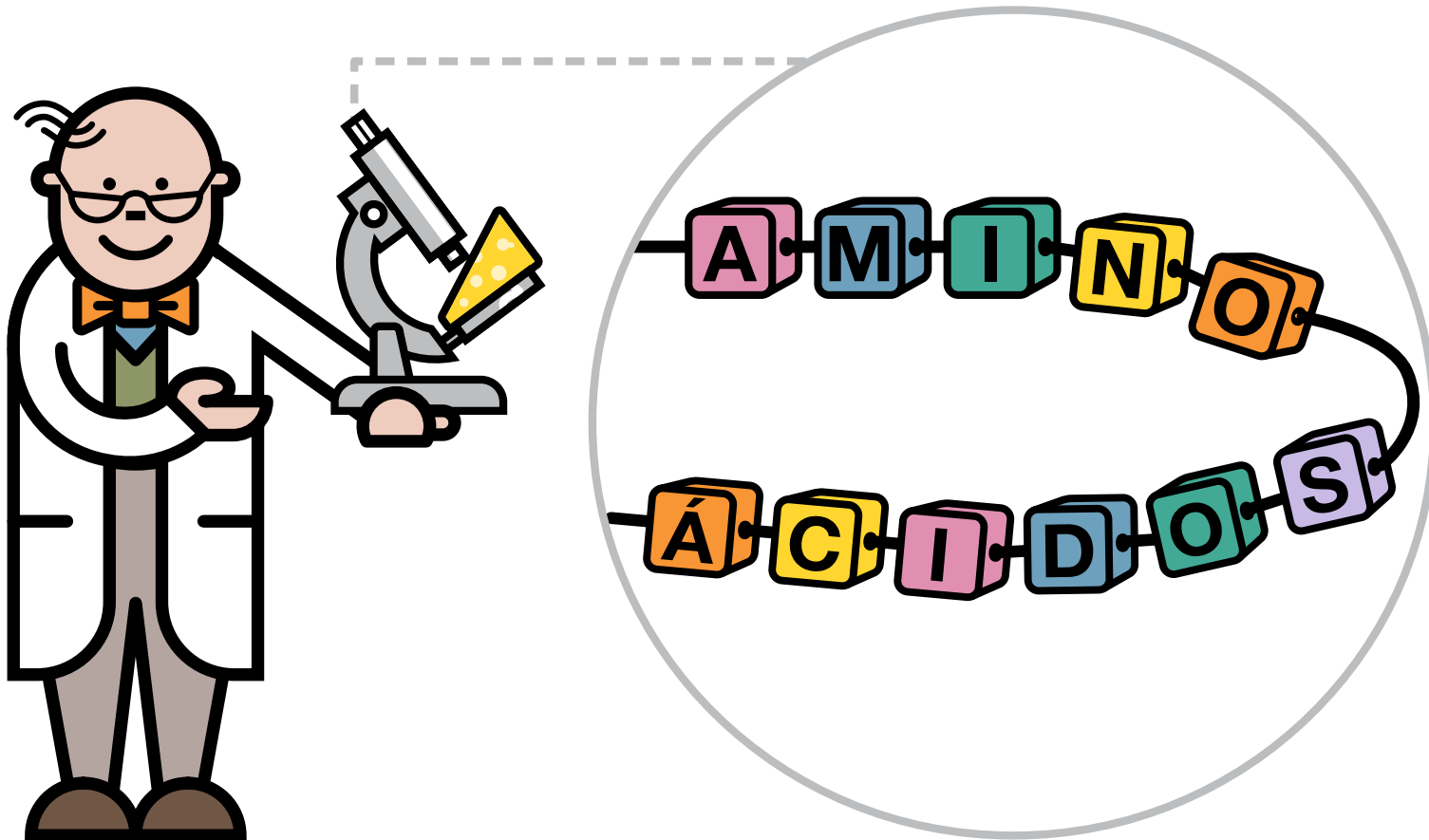
La MMA/PA afecta la manera en que el cuerpo descompone las proteínas.

La proteína se encuentra en nuestro cuerpo 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.

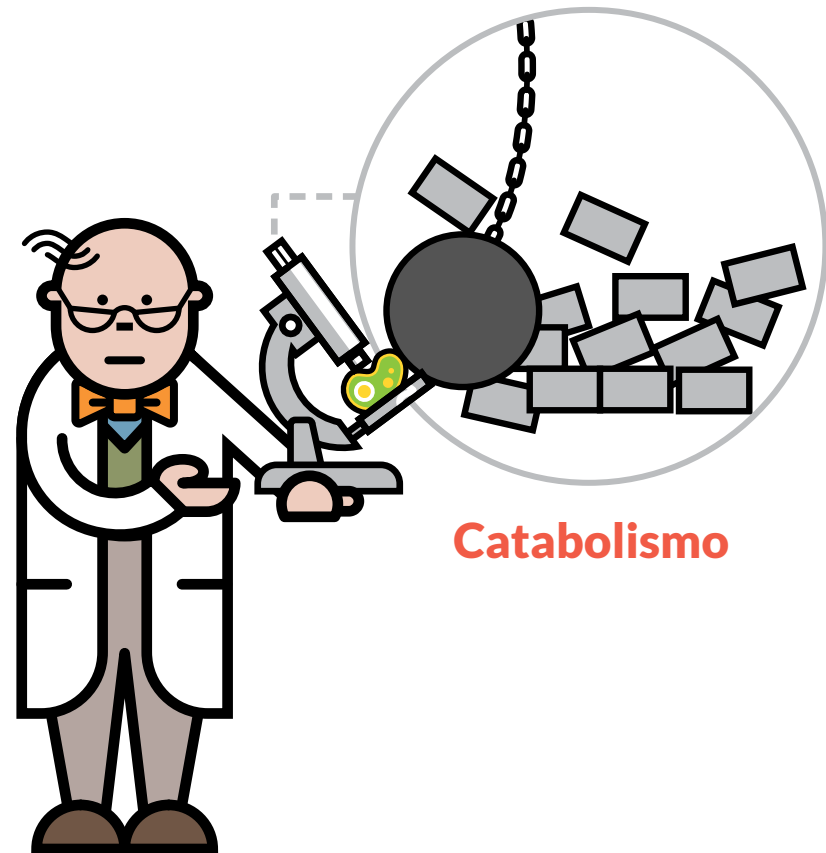


Metabolismo de la proteína

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



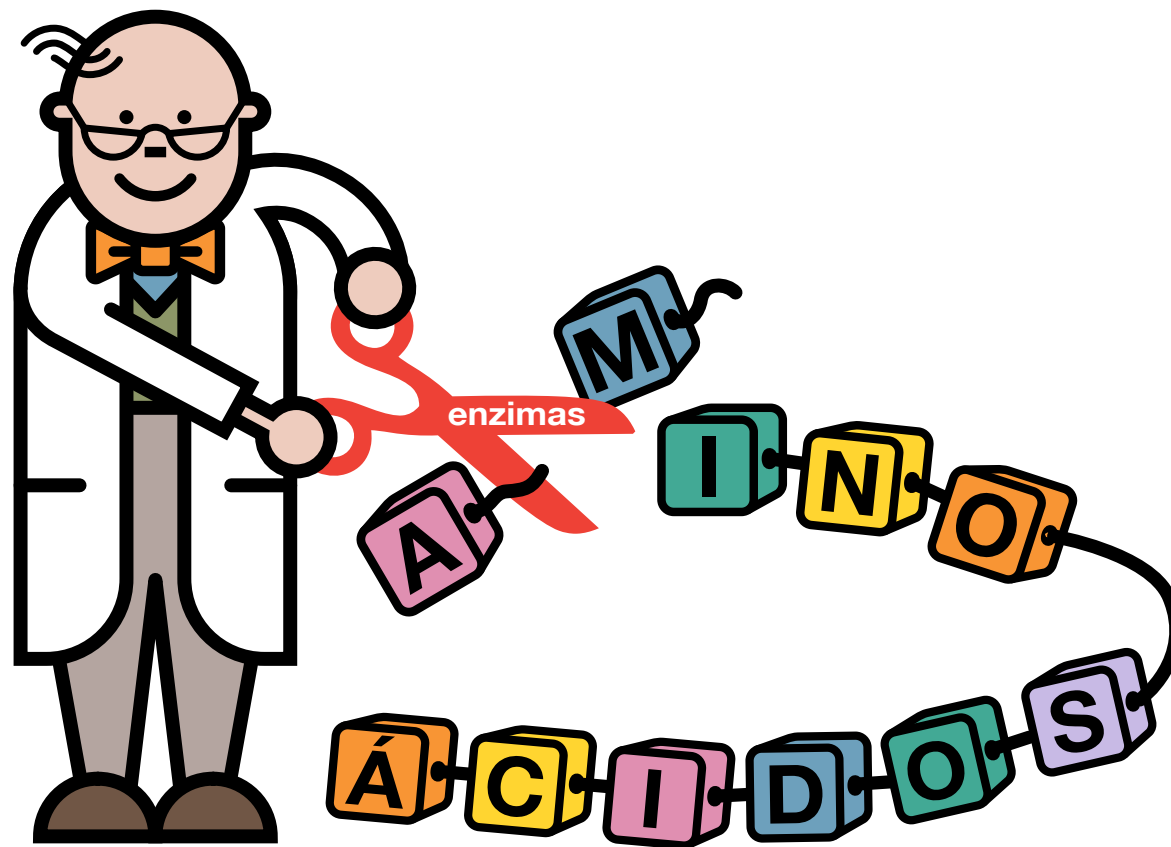
Anabolismo



Catabolismo

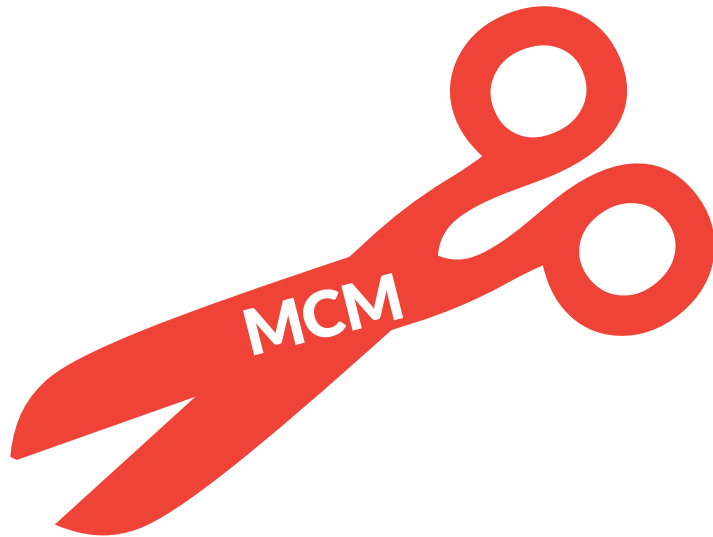
¿Qué hacen las enzimas?

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

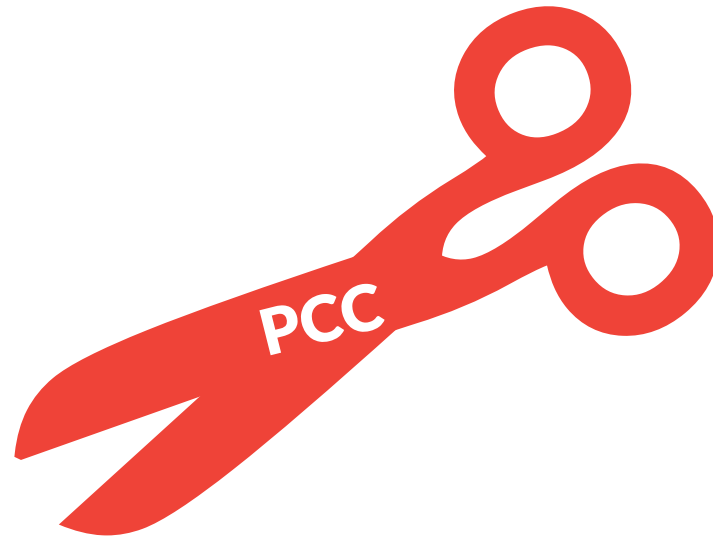


¿Qué enzimas se ven afectadas en la MMA/PA?

La MMA se debe a una deficiencia de una enzima llamada **metilmalonil-CoA mutasa (MCM)**.



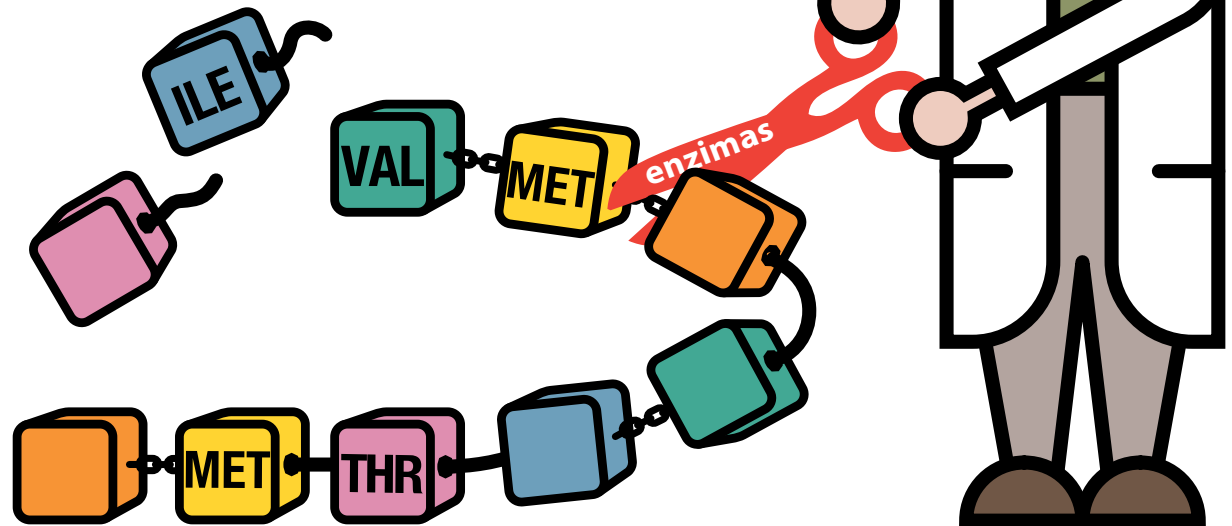
La PA se debe a una deficiencia de una enzima llamada **propionil-CoA carboxilasa (PCC)**.



¿Qué sucede en la MMA/PA?

Las enzimas MCM y PCC son utilizadas por el organismo para procesar la valina (VAL), metionina (MET), isoleucina (ILE) y treonina (THR). Estos cuatro aminoácidos se denominan **aminoácidos propiogénicos**.

La deficiencia de MCM o PCC significa que el organismo no puede descomponer los aminoácidos propiogénicos. Esto provoca una acumulación de ácido metilmalónico (en la MMA) o ácido propiónico (tanto en la MMA como en la PA) y otras sustancias nocivas.

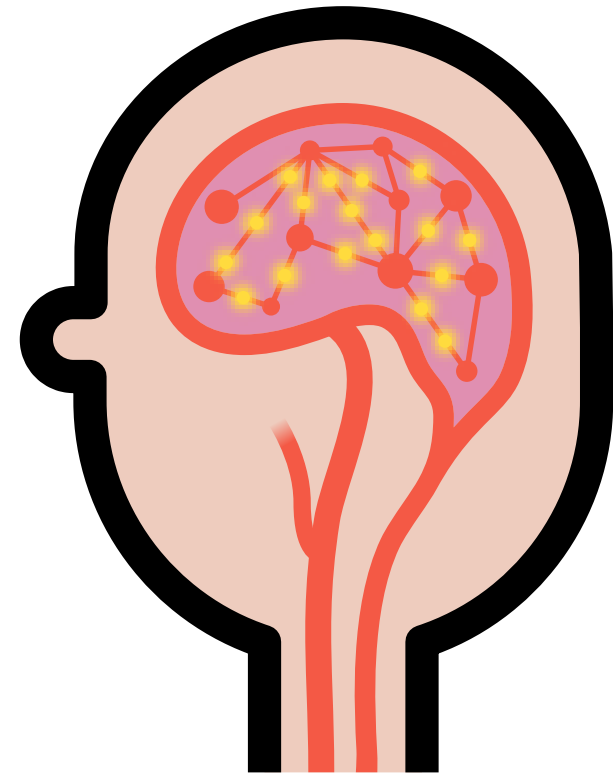


¿Qué puede salir mal con la MMA/PA?

El ácido metilmalónico, el ácido propiónico y otras sustancias se acumulan hasta alcanzar niveles tóxicos elevados. Esto puede dañar el cerebro y posiblemente otros órganos, como los riñones, el hígado y el corazón. Pueden afectar a los bebés y a los niños de diferentes maneras.

Antes de que la enfermedad esté bajo control, los síntomas iniciales incluyen alimentación deficiente, vómitos, somnolencia y respiración rápida. Si no se trata, algunos bebés pueden tener una crisis metabólica y entrar en un coma que puede derivar en daños cerebrales.

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



¿Cómo se diagnostica la MMA/PA?

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

A continuación, se analiza la muestra de sangre para detectar ciertos marcadores.

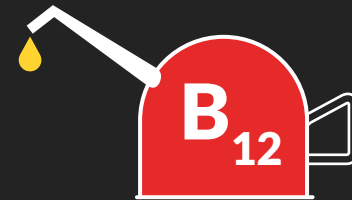
Los resultados anormales podrían significar que su hijo tiene MMA/PA, lo que hará que su médico le haga más pruebas para confirmar el diagnóstico.



¿Cómo se controla la MMA cotidianamente?

Para
MMA
única-
mente

En algunas personas con MMA, la enzima necesita la ayuda de una vitamina llamada vitamina B₁₂ o hidroxocobalamina para funcionar correctamente.



La vitamina B₁₂ no funciona para todos los niños con MMA. Si la vitamina B₁₂ es útil, se administra en dosis altas en forma de inyección. En estos niños, la vitamina B₁₂ puede ser el único tratamiento necesario.



¿Cómo se controla la MMA/PA cotidianamente?

En muchos pacientes con MMA que no responden de forma adecuada a la vitamina B₁₂ y en pacientes con PA, la afección se controla con lo siguiente:

Para
MMA
y PA

1. Dieta con restricción de proteínas completas

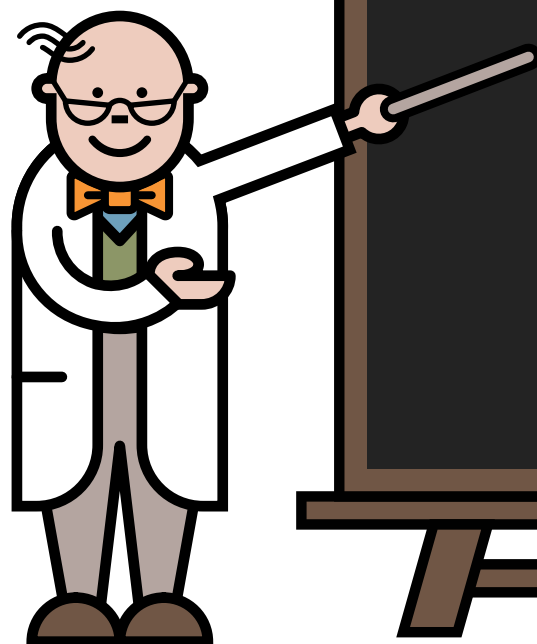
- ✓ Evitar alimentos con alto contenido de proteínas
- ✓ Incluir alimentos con bajo contenido de proteínas



2. Fórmula metabólica, recetada por su clínica



3. Suplementos de carnitina



Evite los alimentos con alto contenido de proteínas

Los alimentos con alto contenido de proteínas también son altos en aminoácidos propiogénicos* y, por lo tanto, deben evitarse. Esto puede incluir **carne, pescado, huevos, queso, leche, pan, pasta, frutos secos, soya y tofu.**

*Recuerde que los aminoácidos propiogénicos son la valina (VAL), metionina (MET), isoleucina (ILE) y treonina (THR).

16

© 2021 Nutricia North America, Inc. Todos los derechos reservados.



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

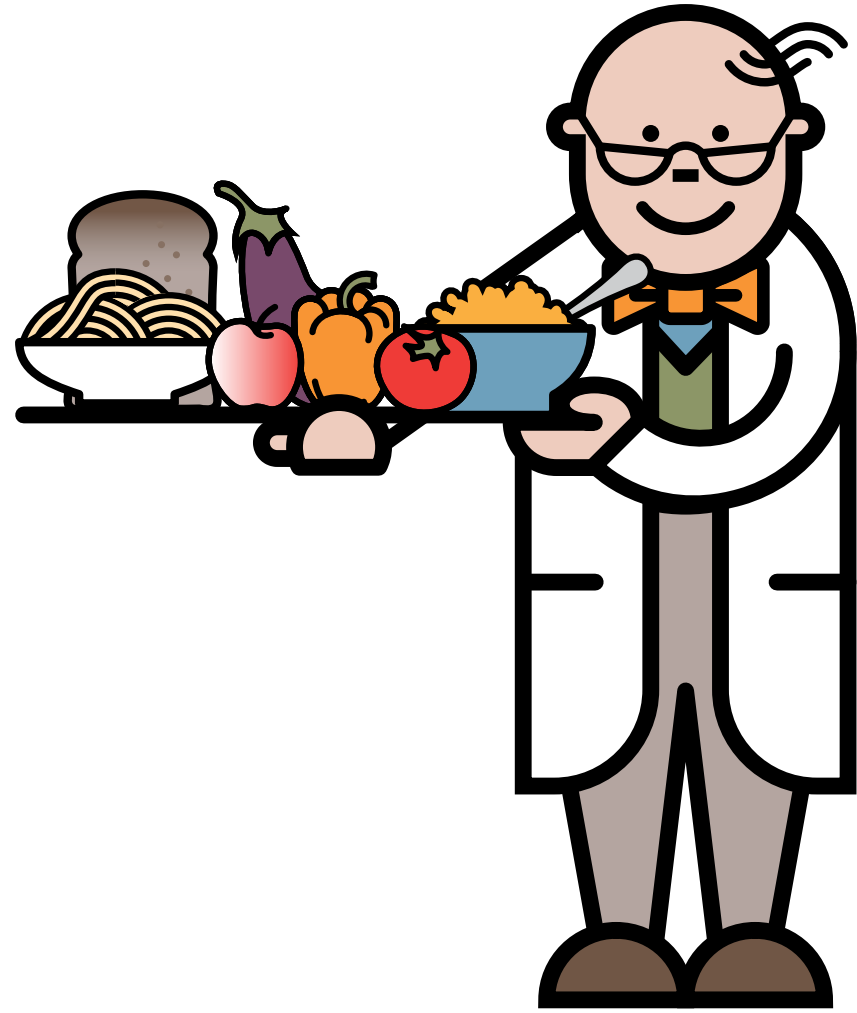
Incluya alimentos bajos en proteínas

Los alimentos que son naturalmente bajos en proteínas contienen pequeñas cantidades de aminoácidos propiogénicos* que pueden utilizarse en cantidades típicas.

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

Brindan lo siguiente:

- Una fuente de energía importante
- Variedad en la dieta



*Recuerde que los aminoácidos propiogénicos son la valina (VAL), metionina (MET), isoleucina (ILE) y treonina (THR).

Cómo cocinar comidas bajas en proteínas

Las comidas bajas en proteínas que cocine para su hijo pueden ser visualmente 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 aminoácidos propiogénicos* son esenciales para el desarrollo normal y, por lo tanto, se debe consumir diariamente una cantidad limitada y controlada.

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

Su bebé también podría necesitar una fórmula metabólica especial para proporcionar proteína sin aminoácidos propiogénicos.

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

*Recuerde que los aminoácidos propiogénicos son la valina (VAL), metionina (MET), isoleucina (ILE) y treonina (THR).

19

© 2021 Nutricia North America, Inc. Todos los derechos reservados.



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 aminoácidos propiogénicos

La fórmula metabólica es una parte esencial para satisfacer las necesidades nutricionales de muchos bebés con MMA/PA.

Al igual que la leche materna o la fórmula convencional, la fórmula metabólica contiene carbohidratos, grasas, vitaminas, minerales y proteínas en forma de aminoácidos sin aminoácidos propiogénicos.*

La fórmula metabólica, más las cantidades recetadas de proteínas completas, permiten a su bebé obtener todos los nutrientes que necesita para crecer.

*Recuerde que los aminoácidos propiogénicos son la valina (VAL), metionina (MET), isoleucina (ILE) y treonina (THR).

20

© 2021 Nutricia North America, Inc. Todos los derechos reservados.



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

Seguimiento de las proteínas

A medida que su bebé empiece a comer alimentos sólidos, su clínica trabajará con usted para hacer un seguimiento de la proteína completa que proviene de los alimentos para limitar la ingesta de aminoácidos propiogénicos.*

Los alimentos suelen pesarse o medirse utilizando medidas domésticas (1 taza, 1 cucharada, etc.) para determinar su contenido proteico.

Su clínica puede ayudarla(o) a encontrar las mejores herramientas para ayudar a determinar el contenido proteico de los alimentos.

*Recuerde que los aminoácidos propiogénicos son la valina (VAL), metionina (MET), isoleucina (ILE) y treonina (THR).

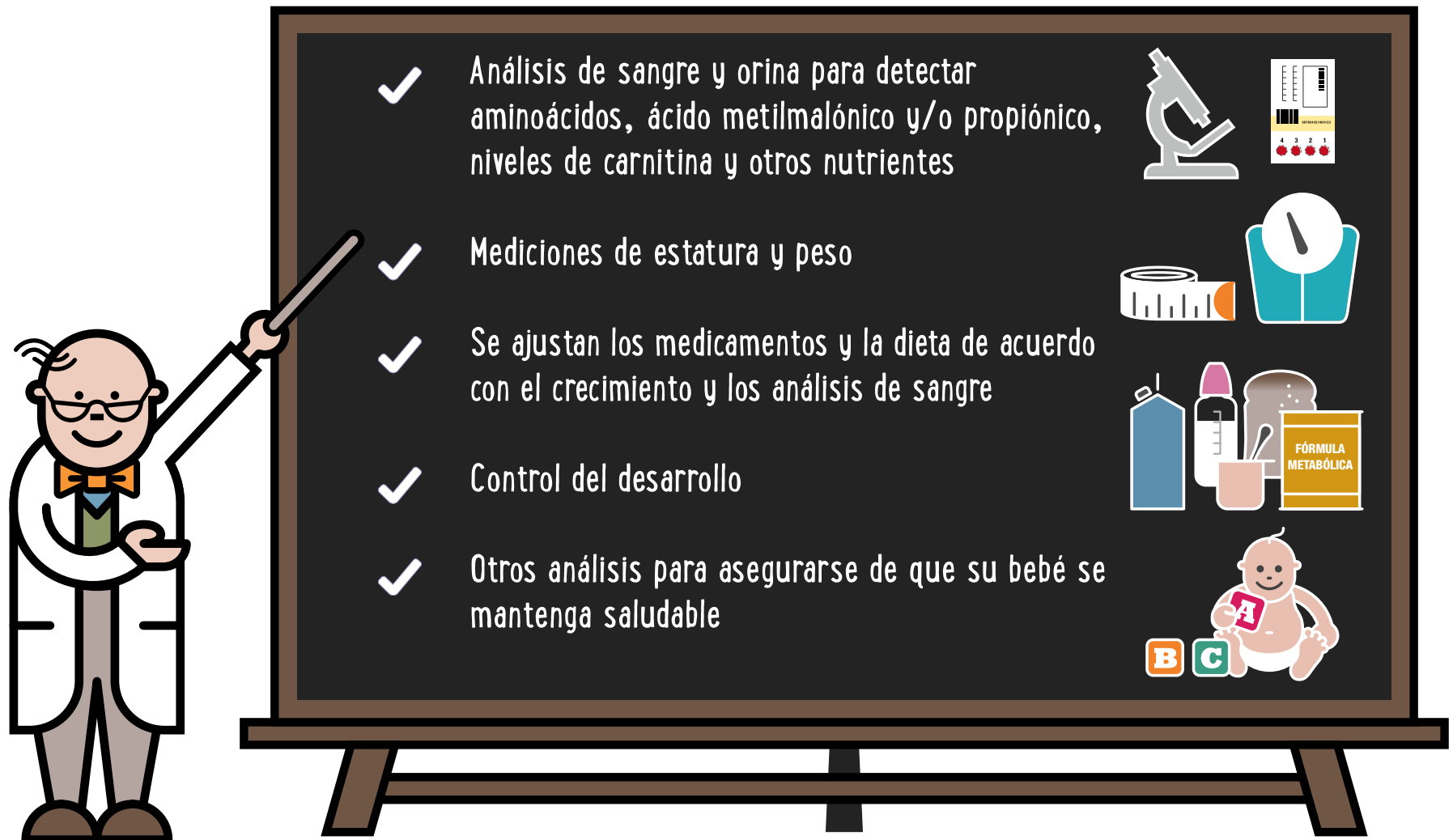
21

© 2021 Nutricia North America, Inc. Todos los derechos reservados.



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

¿Cómo se monitorea la MMA/PA?



A cartoon doctor with glasses and a bow tie stands to the left of a large chalkboard, pointing at it with a stick. The chalkboard contains a list of five monitoring steps, each preceded by a checkmark. To the right of the text are various medical and baby-related icons: a microscope, a blood test strip, a measuring tape, a baby scale, a baby bottle, a baby formula can labeled 'FÓRMULA METABÓLICA', and a baby playing with alphabet blocks.

- ✓ Análisis de sangre y orina para detectar aminoácidos, ácido metilmalónico y/o propiónico, niveles de carnitina y otros nutrientes
- ✓ Mediciones de estatura y peso
- ✓ Se ajustan los medicamentos y la dieta de acuerdo con el crecimiento y los análisis de sangre
- ✓ Control del desarrollo
- ✓ Otros análisis para asegurarse de que su bebé se mantenga saludable

Crisis metabólica

Una “**crisis metabólica**” puede producirse cuando existe una acumulación de ácido metilmalónico y/o propiónico y otras sustancias tóxicas.

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

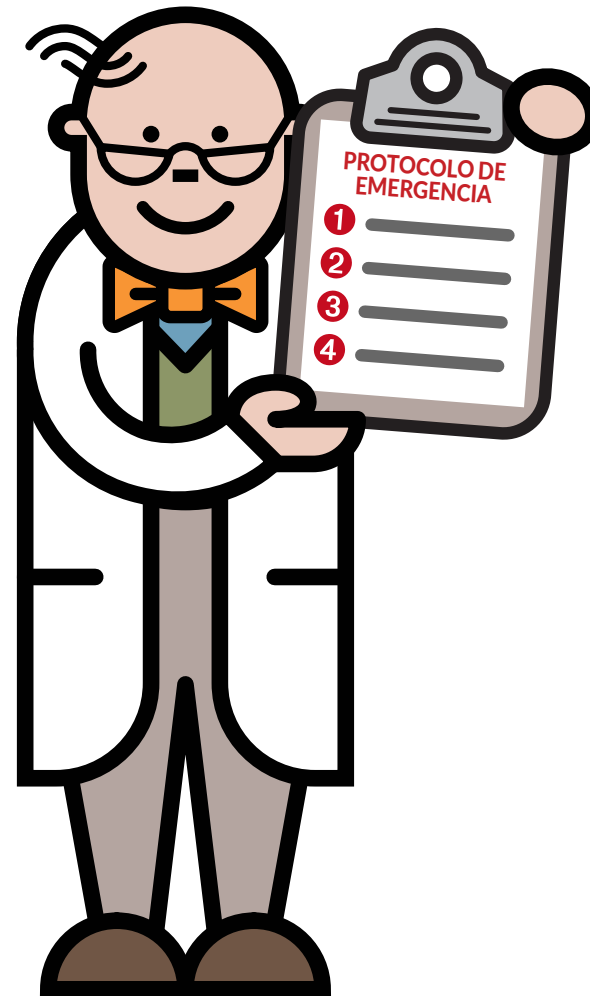
Es importante controlar las crisis metabólicas rápida y adecuadamente.



¿Cómo se controla la MMA/PA durante una enfermedad?

Durante cualquier enfermedad, nuestro cuerpo necesita energía extra. El cuerpo comenzará a descomponer las proteínas de las células, un proceso llamado catabolismo. Esto provocará una acumulación rápida de ácido metilmalónico o propiónico y otras sustancias nocivas, causando 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.



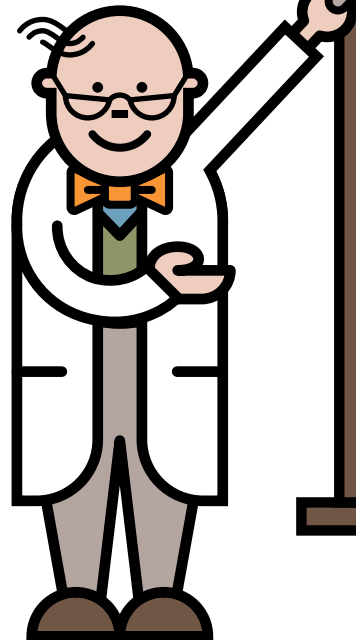
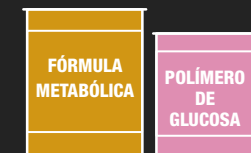
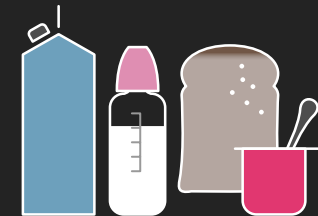
¿Cómo se controla la MMA/PA durante una enfermedad?

Siempre siga las indicaciones de su equipo médico.

Comuníquese con el equipo médico ante los primeros signos de enfermedad.

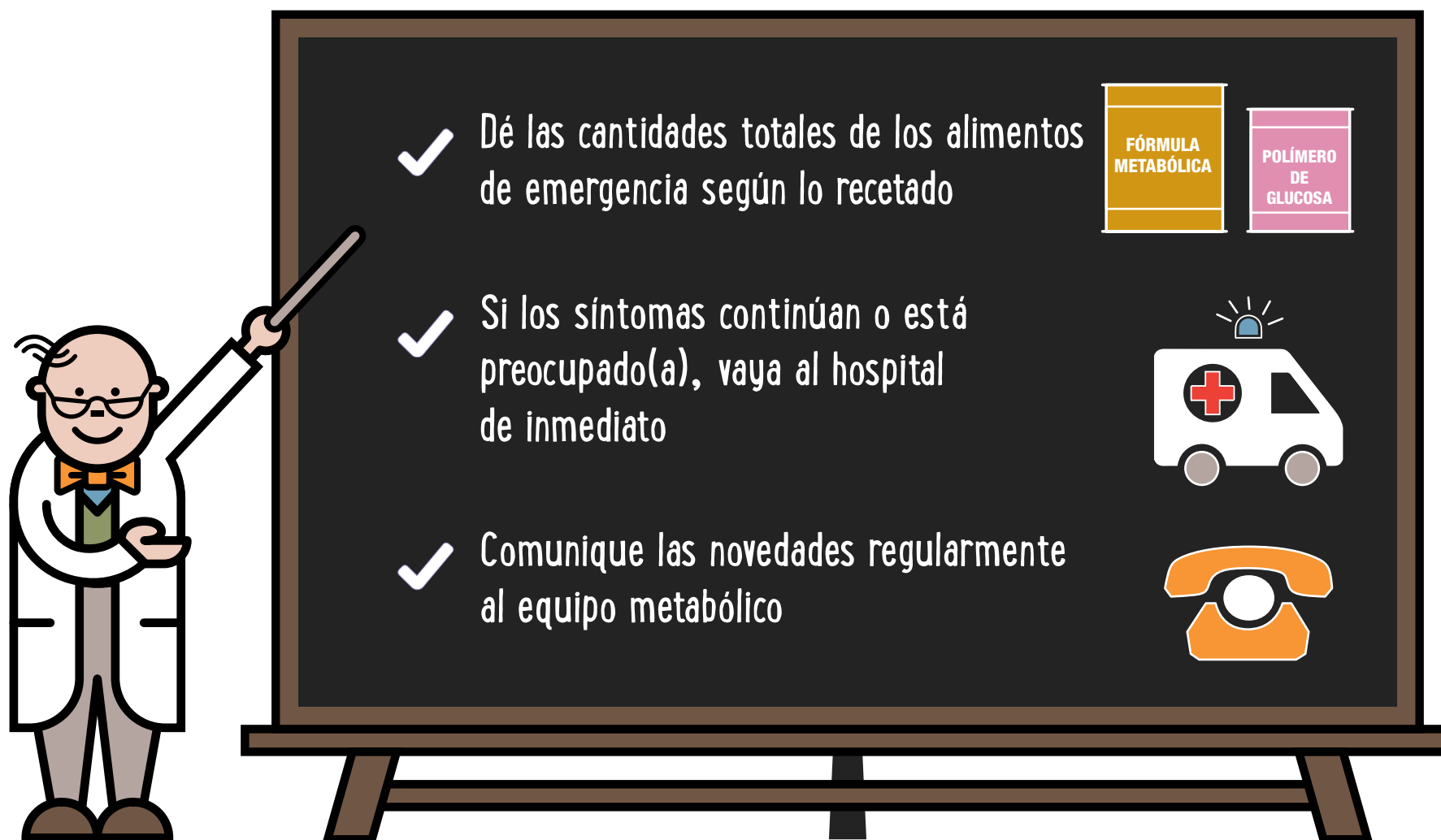
Es posible que le pidan lo siguiente:

- ✓ Suspender (o reducir significativamente) todos los alimentos y bebidas que contienen proteína
- ✓ Iniciar el protocolo de emergencia; lo que podría incluir fórmula metabólica y glucosa
- ✓ Continuar con el suplemento de carnitina, según lo recetado



¿Cómo se controla la MMA/PA durante una enfermedad?

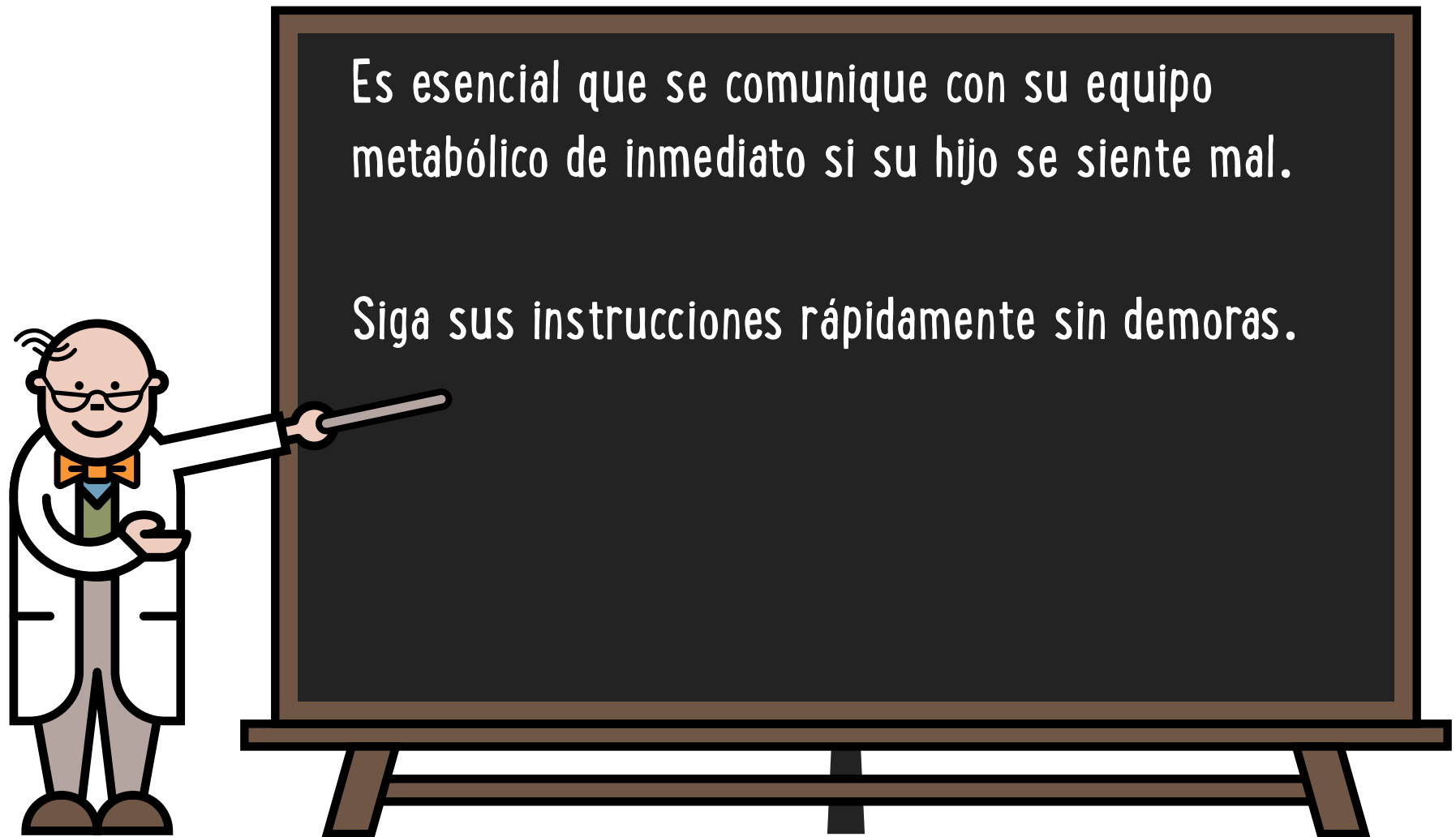
Siempre siga las indicaciones de su equipo médico.



A cartoon doctor with glasses and a bow tie stands to the left of a large chalkboard, pointing at it with a stick. The chalkboard contains three bullet points with checkmarks, each accompanied by an icon. The first bullet point is about emergency food quantities, with icons for 'FÓRMULA METABÓLICA' (yellow can) and 'POLÍMERO DE GLUCOSA' (pink box). The second bullet point is about going to the hospital if symptoms persist, with an ambulance icon. The third bullet point is about communicating with the metabolic team, with a telephone icon.

- ✓ Dé las cantidades totales de los alimentos de emergencia según lo recetado
- ✓ Si los síntomas continúan o está preocupado(a), vaya al hospital de inmediato
- ✓ Comunique las novedades regularmente al equipo metabólico

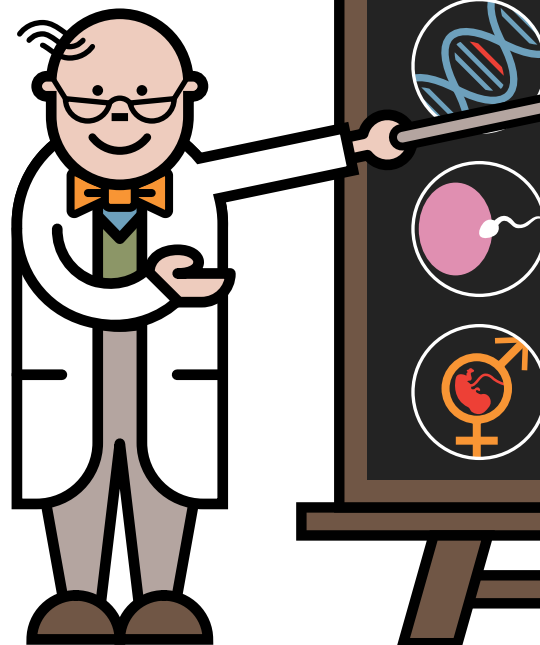
Lo más importante



Es esencial que se comunique con su equipo metabólico de inmediato si su hijo se siente mal.

Siga sus instrucciones rápidamente sin demoras.

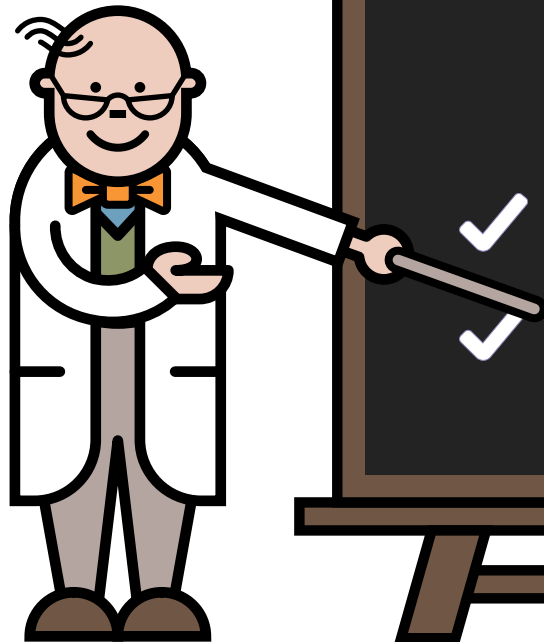
¿Qué sucede en la genética humana?



A cartoon illustration of a male scientist with glasses, wearing a white lab coat over a green shirt and an orange bow tie. He is standing to the left of a large black chalkboard, holding a piece of chalk in his right hand and pointing at the board. The chalkboard contains five items, each with a circular icon and a text description:

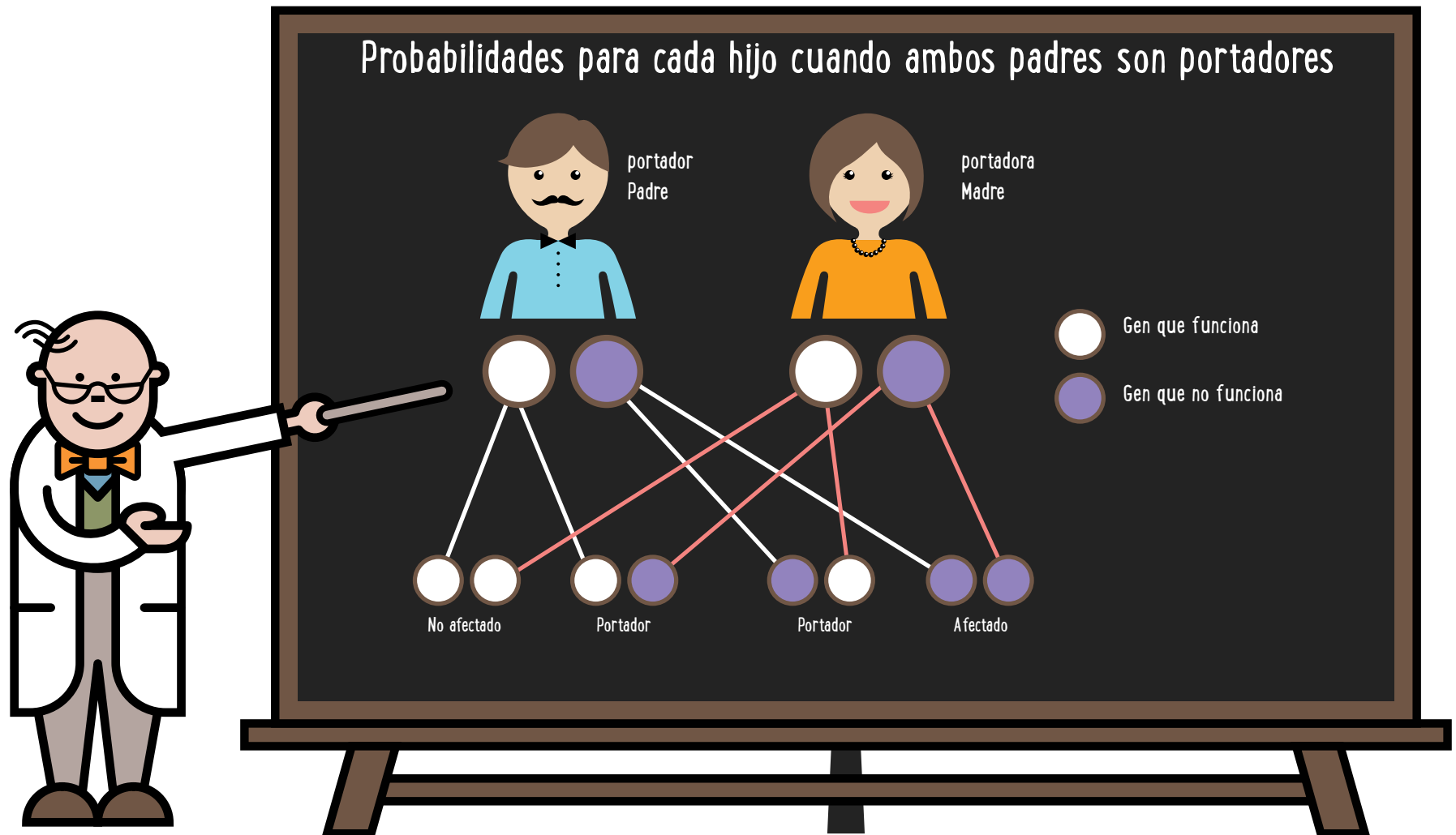
-  Los seres humanos tienen cromosomas compuestos de ADN.
-  Los genes son partes de ADN que llevan la instrucción genética. Cada cromosoma puede contener miles de genes.
-  La palabra "mutación" significa un cambio o un error en la instrucción genética.
-  Heredamos cromosomas particulares del óvulo 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 MMA/PA?

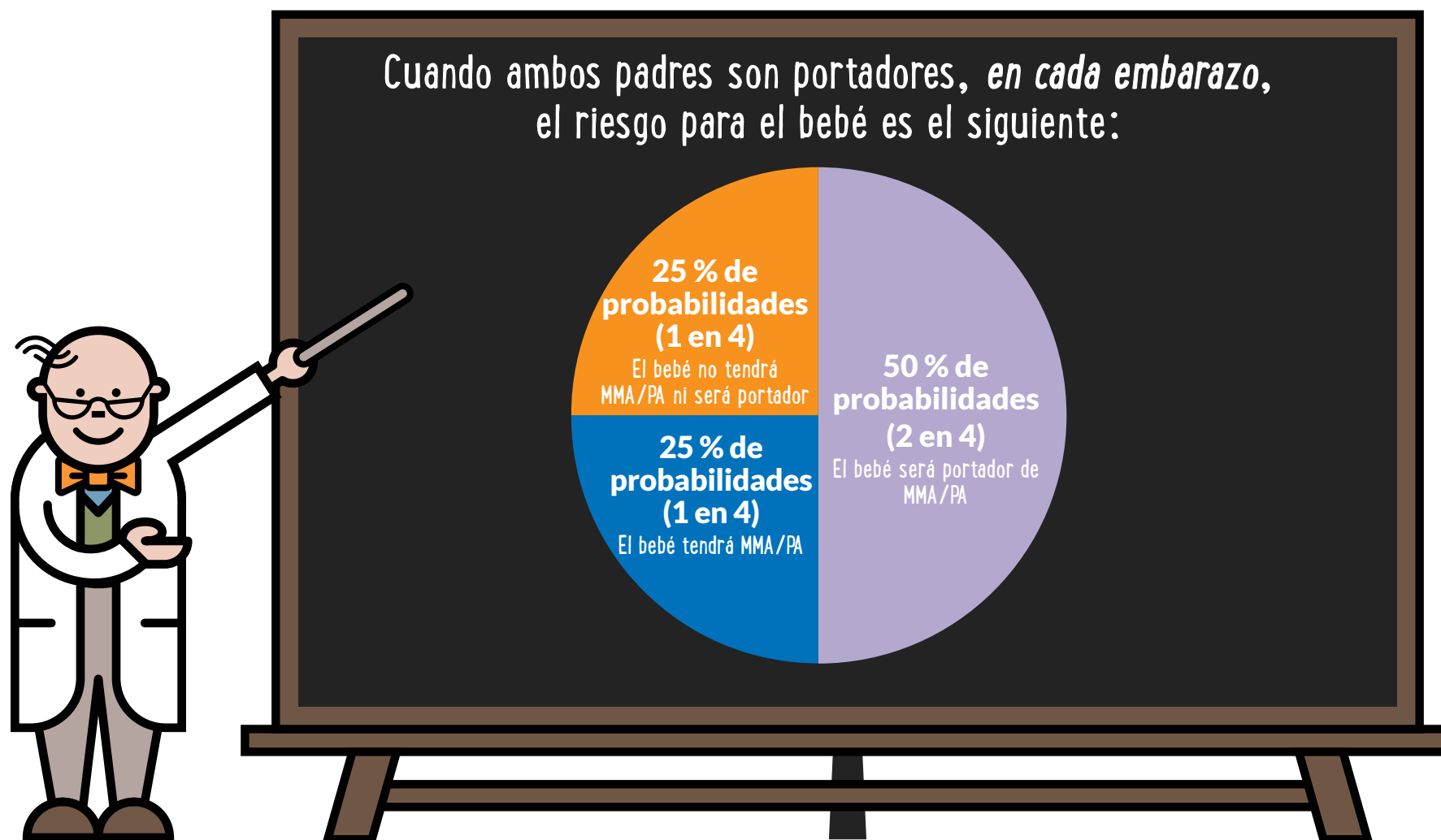


- ✓ La MMA y la PA son enfermedades hereditarias. No hay nada que se pudiera haber hecho para evitar que su hijo o hija tenga MMA/PA.
- ✓ Todas las personas tienen un par de genes que conforman la enzima MCM (en el caso de la MMA) y la enzima PCC (en el caso de la PA). En los niños con MMA o PA, estos genes no funcionan correctamente. Estos niños heredan un gen que no funciona de cada uno de sus padres.
- ✓ Los padres de los niños con MMA/PA son portadores de la afección.
- ✓ Los portadores no tienen MMA/PA debido a que el otro gen de este par funciona correctamente.

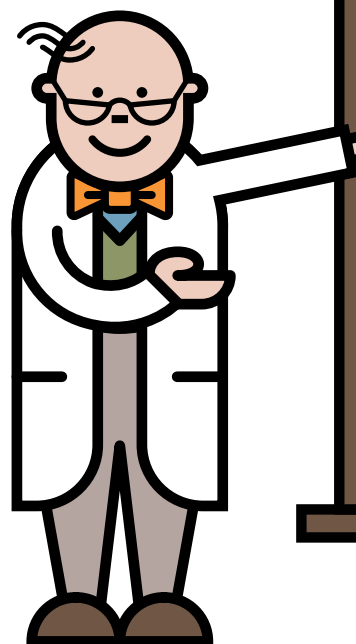
Herencia: posibles combinaciones autosómicas recesivas



Embarazos futuros



Puntos destacados



La MMA y la PA son trastornos metabólicos hereditarios que pueden provocar problemas médicos graves.



La MMA/PA se controla bajo supervisión médica con:

- Inyecciones de vitamina B₁₂ en algunos niños con MMA
- Dieta restringida en proteínas, fórmula metabólica, carnitina y tratamiento adecuado de enfermedades (en niños con PA y muchos niños con MMA)

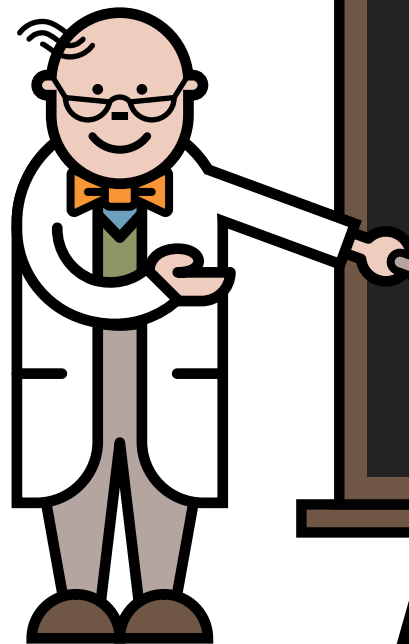


Las pruebas de laboratorio regulares son esenciales para evaluar la necesidad de un cambio en el control



Durante la enfermedad, es sumamente importante que la alimentación de emergencia se inicie de inmediato, se siga estrictamente y que no haya demoras en el control. Es importante que se comunique con su equipo metabólico con frecuencia para prevenir una crisis metabólica.

Datos útiles



- ✓ Asegúrese siempre de tener un suministro adecuado y no vencido de productos dietéticos especiales y fórmula metabólica.
- ✓ Asegúrese siempre de dar la cantidad correcta de fórmula metabólica que le recetaron en la clínica metabólica y de tener los productos de su régimen de emergencia y su protocolo de emergencia escrito.

Además, recuerde seguir las recomendaciones de su equipo metabólico con el 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 enfermera(o)

Nombre:

Número de teléfono:

Correo electrónico:

Mi médico

Nombre:

Número de teléfono:

Correo electrónico:

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



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

BASADA EN LA TEMPLE ORIGINAL ESCRITA POR
BURGARD Y WENDEL

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.

ZMMAPATBSP 2/21

©2021 Nutricia North America

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