



HEIDELBERG
UNIVERSITY
HOSPITAL

publicado por:  **AWMF online**
Das Portal der wissenschaftlichen Medizin

ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO I

GUÍA PARA PADRES Y PACIENTES

CENTRO DE MEDICINA PEDIÁTRICA Y DE LA ADOLESCENCIA
CLÍNICA ANGELIKA LAUTENSCHLÄGER
CENTRO METABÓLICO



AVISO LEGAL

Editor

Hospital universitario de Heidelberg

Redacción

Dr. Nikolas Boy

Prof. Dr. Stefan Kölker Katja Sahn

Diseño y maquetación

Comunicación corporativa del hospital universitario y la facultad de medicina de Heidelberg

www.klinikum.uni-heidelberg.de/

Unternehmenskommunikation

Eva Tuengerthal, diseño/maquetación

Fotos

photocase.com / Francesca Schellhaas /

[nonmim](#) / [b-fruchten](#) / [cw_design](#) /

[Julia Straub](#) / [view7](#) / [a_sto](#)

istockphoto.com

Traducción



Versión

Noviembre 2018

CONTENIDO

4 | PRÓLOGO Y OBJETIVOS DE LA GUÍA

6 | INTRODUCCIÓN

6 Diagnóstico

8 Desarrollo de la enfermedad

10 Patogénesis

12 Dieta y carnitina

14 **Tratamiento de emergencia**

18 Tratamiento de los desórdenes del movimiento

20 | ALIMENTACIÓN Y DIETA

20 Composición de nuestra alimentación

21 Clasificación de los alimentos para una dieta baja en lisina

23 Composición de la dieta

24 | PRINCIPIOS DEL TRATAMIENTO DIETÉTICO

26 Fórmula de aminoácidos

28 | DIETA EN LA PRÁCTICA

28 Alimentación del lactante

30 Clasificación de los alimentos

34 | PACIENTES CON DESÓRDENES DEL MOVIMIENTO

35 | TRATAMIENTO DE EMERGENCIA

35 Tratamiento de emergencia domiciliario

36 | EJEMPLOS DE PLANES DIETÉTICOS

40 | ALIMENTACIÓN DESPUÉS DE LOS 6 AÑOS

44 | TABLA DE INFORMACIÓN NUTRICIONAL PARA EL CÁLCULO DE LISINA

54 | FUENTES

PRÓLOGO Y OBJETIVOS DE LA GUÍA

Acaban de decirle que su hijo o usted mismo tiene aciduria glutárica tipo I, también denominada GA1 por sus siglas en inglés. Con este diagnóstico le habrán surgido muchas dudas y, seguramente, también miedos. Puede que no haya oído hablar nunca de este error congénito del metabolismo y que no conozca a nadie que padezca esta enfermedad. E incluso le resultará difícil "imaginarse" la enfermedad, sobre todo si no percibe síntomas o signos evidentes en su hijo o en usted mismo.

Por todo ello hemos desarrollado esta segunda versión de la guía, concebida sobre todo para padres y pacientes. Su objetivo es responder a las preguntas frecuentes de la enfermedad, para que pueda hacerse una idea de qué es la aciduria glutárica tipo I y cómo llevar a cabo el tratamiento conforme a los conocimientos más recientes. Pero la guía también está dirigida, en segundo lugar, a todos los profesionales que tratan a niños, adolescentes y adultos afectados de GA1.

Esperamos que esta guía le resulte de gran ayuda como complemento para llevar a cabo el tratamiento a diario. No pretende ni puede de ninguna manera reemplazar el asesoramiento estructurado en el momento del diagnóstico, así como tampoco los cuidados y la formación que ofrece su equipo experimentado del centro metabólico. Cualquier cambio en el tratamiento debe consultarse siempre antes con el equipo de especialistas metabólicos que le atienden.

GUÍA ACTUAL SOBRE ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 1

Todas las recomendaciones incluidas en estas páginas están en conformidad con la guía de consenso actual (guía n.º 027/018, nivel de máxima recomendación "S3" de la Asociación de sociedades médico-científicas de Alemania, AWMF) del protocolo para el "Diagnóstico, tratamiento y manejo de la aciduria glutárica tipo I (sinónimo: deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa)". Esta guía se desarrolló por parte de un grupo de consenso internacional y se publicó por primera vez en 2007. Es la guía oficial utilizada tanto en Alemania como en otros países, incluidos los Países Bajos, Portugal e Italia.

La primera revisión de la guía (2011) se basa principalmente en los resultados de un estudio en el que participaron 5 pacientes diagnosticados mediante cribado neonatal en Alemania. En este trabajo se demostró por primera vez el efecto positivo del tratamiento conforme a las recomendaciones de la guía en el desarrollo clínico de la enfermedad (Heringer et al. 2010). Por ese motivo, en aquel momento se desarrolló la 1ª versión de esta guía para padres. En los últimos años, gracias a las colaboraciones nacionales e internacionales, han aumentado aún más los conocimientos sobre la enfermedad y el nivel de evidencia para las recomendaciones de la guía de consenso.

La segunda revisión de dicha guía se publicó en 2016, lo que supuso también la actualización de la guía de padres a esta, su 2ª edición. Las recomendaciones actuales tienen además la clasificación "S3", que representa el máximo nivel de recomendación de la AWMF. En ellas se resumen los más de 30 años de experiencia de expertos internacionales y satisfacen los altos requisitos de objetividad, transparencia, base de evidencia y consenso. Además, dicha guía tiene en cuenta otros criterios importantes para los procesos generales de atención, como por ejemplo, la experiencia y la relevancia clínica, la coherencia de la evidencia, los beneficios y riesgos para los pacientes, la perspectiva del paciente y la familia, aspectos éticos, jurídicos y económicos, la aplicabilidad en el sistema de salud alemán y en la puesta en práctica en la vida diaria. Las recomendaciones de la guía de consenso actual son las más eficaces, según los conocimientos más recientes, para proteger la salud y el desarrollo de su hijo. La guía completa está disponible en el portal web de la Asociación de sociedades médico-científicas de Alemania www.awmf.org. Menú principal: "Guidelines"). Está dirigida principalmente a todos los profesionales que tratan con pacientes afectados de aciduria glutárica tipo I.

Aunque dicha guía y estas recomendaciones se han elaborado con la máxima atención, es posible que haya pequeñas diferencias o incluso algunos errores. También puede que el mismo tratamiento recomendado no sirva para todos los pacientes por igual. Es por ello que no podemos dar garantías por el uso de esta guía y el éxito del tratamiento. La puesta en práctica del tratamiento recomendado y su correspondiente diligencia debida son responsabilidad exclusiva de su médico/especialista.

Cordialmente,

Dr. Nikolas Boy

Director del grupo de consenso desde 2015

Prof. Dr. Stefan Kölker

Director de la sección de neuropediatría y medicina del metabolismo y director del grupo de consenso entre 2003-2015

Katja Sahn

Dietista

CON LA COLABORACIÓN DE

Petra Schick

Dietista

Privatdozent Dr. Peter Burgard

Psicólogo

Prof. Dr., Prof. h.c. (RCH) Georg F. Hoffmann

Director médico

Centro de medicina pediátrica y de la adolescencia

Clínica Angelika Lautenschläger

Clínica I

Sección de neuropediatría y medicina del metabolismo

Centro metabólico

Im Neuenheimer Feld 430

69120 Heidelberg

Alemania



nikolas.boy@med.uni-heidelberg.de

stefan.koelker@med.uni-heidelberg.de

katja.sahn@med.uni-heidelberg.de

Le agradecemos sus sugerencias para seguir mejorando esta guía.

DIAGNÓSTICO



Cuando se confirma el diagnóstico de aciduria glutárica tipo I, se debe realizar un estudio metabólico específico de otros miembros de la familia (especialmente padres y hermanos) del paciente afectado.



¿QUÉ SIGNIFICA "ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO I"?

El término "aciduria glutárica" significa "presencia de ácido glutárico en orina". El ácido glutárico es un producto intermedio del metabolismo humano. Normalmente hay pequeñas cantidades de este ácido en el cuerpo, que se excretan por la orina. Una mayor excreción de ácido glutárico se detectaba ya en pacientes con aciduria glutárica antes de que se conociera la causa real de la enfermedad, hace más de 40 años. Por ello, esta primera anomalía bioquímica determinada dio nombre a la enfermedad. Dado que hay otras metabolopatías relacionadas con una mayor excreción de ácido glutárico, estas se clasificaron en 3 tipos (tipo I, tipo II, tipo III). En esta guía abordaremos únicamente la aciduria glutárica tipo I. Si bien, debido a

las denominaciones de la aciduria glutárica tipo II y tipo III, parecen similares, en realidad se trata de enfermedades distintas que no deben confundirse con la aciduria glutárica tipo I.

¿CÓMO SE ESTABLECE EL DIAGNÓSTICO?

Además de una mayor excreción de ácido glutárico, en la aciduria glutárica tipo I hay presentes otras anomalías en la orina y otros fluidos corporales. Estas incluyen el ácido 3-hidroxi-glutárico y la glutarilcarnitina. En las personas que no padecen la enfermedad, solo hay cantidades muy pequeñas de estas sustancias en el cuerpo y en la sangre, y se excretan por la orina. Estas cantidades pequeñas se deno-

minan "valores normales" o "rango de referencia". Sin embargo, en los pacientes afectados, estas sustancias están presentes en concentraciones muy superiores, varias veces por encima de los valores normales. De este modo, el cribado neonatal permite una detección fiable de la mayoría de los niños afectados. Desde el 1 de abril de 2005, conforme a la legislación alemana del cribado neonatal (www.g-ba.de: Guidelines for children: Advanced newborn screening), la aciduria glutárica tipo I está incluida en toda Alemania como parte de las medidas de detección de enfermedades en recién nacidos. En este país se diagnostican cada año unos 6-7 recién nacidos afectados de aciduria glutárica tipo I. Esto corresponde a una prevalencia de la enfermedad de aproximadamente 1 en 120.000 recién nacidos (1:120.000).

Para confirmar el diagnóstico, se requieren pruebas adicionales (un análisis genético molecular y, en algunos casos, un ensayo enzimático).

¿PUEDE HABER MÁS MIEMBROS DE LA FAMILIA AFECTADOS POR LA ENFERMEDAD?

Sí, es posible. Dado que se trata de una enfermedad congénita, puede afectar a otros miembros cercanos de la familia, incluso si no tienen síntomas evidentes.

DESARROLLO DE LA ENFERMEDAD

¿CUÁLES SON LOS SIGNOS VISIBLES DE LA ENFERMEDAD?

Recién nacidos y bebés pequeños

Los recién nacidos y bebés pequeños con aciduria glutárica tipo I no suelen presentar signos externos y, por tanto, no se diferencian de otros bebés sanos. Algunos recién nacidos y bebés pequeños pueden presentar anomalías neurológicas, en su mayoría leves y casi siempre temporales. Entre ellas se incluyen una ligera debilidad o reducción del tono muscular (hipotonía) en el torso y pequeñas diferencias laterales en los movimientos (asimetría), lo que puede provocar un leve retraso en el desarrollo motor. Pero estas anomalías suelen ser habituales en los bebés y se recuperan espontáneamente o con ayuda de fisioterapia. Otro signo que suele verse en la mayoría de niños con esta enfermedad es un mayor perímetro cefálico (denominado macrocefalia). Sin embargo, dado que por definición el 3% de las personas tienen un tamaño de cabeza más grande de lo normal, y la aciduria glutárica tipo I es una enfermedad muy rara, hay muchas más personas con cabeza grande que no están afectadas por la enfermedad que aquellas que sí la padecen. Por todo ello, sin el cribado neonatal es prácticamente imposible detectar la enfermedad en recién nacidos y bebés pequeños afectados.

Bebés más grandes y niños pequeños

Si no se detecta la enfermedad y no se empieza el tratamiento, los bebés más grandes y niños pequeños suelen sufrir daños permanentes en un área específica del cerebro (los ganglios basales), lo que provoca restricciones del movimiento permanentes y a menudo graves. El desorden del movimiento más habitual en la aciduria glutárica tipo I se denomina distonía. Se caracteriza por una limitación o disfunción de la interacción entre los distintos grupos musculares que es indispensable para realizar cualquier movimiento. A consecuencia de estos daños, los niños afectados pueden perder destrezas ya adquiridas y necesitar mucha ayuda del entorno. Algunos niños desarrollan también trastornos del lenguaje y problemas de deglución, que afectan a la forma normal de alimentarse y crean un riesgo de atragantamiento (aspiración). A diferencia de lo que ocurre con estos cambios físicos considerables, muchos niños afectados conservan su capacidad cognitiva completamente. Algunos pacientes han conseguido finalizar correctamente su educación, formación profesional o grado universitario a pesar de ciertas discapacidades. Los cambios descritos en el cerebro suelen desarrollarse durante o poco después de una infección febril (p. ej.: gastroenteritis, neumonía), especialmente si la ingesta de alimentos y líquidos ha sido muy limitada o se han producido grandes

pérdidas de nutrientes y fluidos debido a vómitos y diarreas. También se han descrito otros detonantes, como los procesos de vacunación o quirúrgicos. Las denominadas crisis encefalopáticas agudas pueden darse durante los primeros 6 años de edad. Según los conocimientos actuales, estas crisis no se producen en niños mayores. El objetivo principal del tratamiento, que se pone en marcha desde el periodo neonatal temprano, es evitar las crisis encefalopáticas agudas y sus secuelas.

Jóvenes y adultos

Hasta el momento solo se conocen algunos pocos casos de jóvenes y adultos con aciduria glutárica tipo I que han superado la infancia sin secuelas permanentes a pesar de no haber sido diagnosticados y tratados a tiempo (el denominado "tipo de manifestación clínica tardía"). Las alteraciones físicas que se producen en la juventud y edad adulta son muy distintas de las de la infancia. Predominan la inestabilidad en la marcha, temblores y torpeza en los movimientos, cefaleas y mareos. En edades más avanzadas pueden aparecer signos de demencia. Los cambios que se detectan en el cerebro no afectan a los ganglios basales, como ocurre en la infancia, sino principalmente a la materia blanca. La materia blanca se compone de fibras nerviosas y su recubrimiento (la mielina). En estos pacientes, las alteraciones son probablemente consecuencia de años de acumulación de los metabolitos perjudiciales en el cerebro.

Es por ello que, en algunos de estos pacientes jóvenes y adultos, puede verse afectada la función renal.

Algunas madres afectadas pero asintomáticas son diagnosticadas gracias al cribado neonatal de sus hijos, cuando inicialmente se detecta una anomalía y, a continuación, se normaliza.

¿CÓMO SE DETECTA UNA CRISIS ENCEFALOPÁTICA AGUDA?

Acorde a los conocimientos actuales, no es posible identificar el momento exacto en que comienza una crisis encefalopática aguda. Al principio se trata de cambios insidiosos que, normalmente, llevan a cambios repentinos y que, por último, suelen volverse irreversibles. Los primeros síntomas a menudo están vinculados inextricablemente con la aparición de una enfermedad infecciosa, es decir, fiebre, cansancio, pérdida de apetito e ingesta limitada de alimentos. En el caso de infecciones gastrointestinales se producen también vómitos y diarreas, que siempre deben considerarse una señal de alarma, incluso si no hay fiebre. En la segunda fase, que suele durar de uno a tres días, se



La aparición de una crisis encefalopática aguda se puede evitar si se pone en marcha sin demora el tratamiento de emergencia adecuado.

incrementan los síntomas iniciales y el nivel de vigilia puede verse alterado progresivamente, de modo que, a menudo, los niños afectados no se despiertan, o bien no reaccionan a estímulos externos fuertes o apenas lo hacen (coma / precoma). Por último, se produce un cambio totalmente repentino ("de la nada", "de sopetón") en el tono muscular. Al principio, los niños afectados muestran normalmente un tono muscular muy débil (hipotonía), que en pocos días evoluciona hacia una distonía.

OTRAS FORMAS DE EVOLUCIÓN CLÍNICA

Además de lo descrito anteriormente, existen también pacientes que desarrollan síntomas neurológicos gradualmente, sin que se haya producido una crisis aguda (la forma denominada de inicio insidioso).

La distonía en estos pacientes suele ser menos marcada que en aquellos que han sufrido una crisis encefalopática. La evolución de inicio insidioso se observa principalmente en aquellos pacientes que no han seguido un tratamiento dietético conforme a las recomendaciones de consenso.

¿DESAPARECE LA ENFERMEDAD EN ALGÚN MOMENTO DE LA VIDA?

No, la aciduria glutárica tipo I es una enfermedad congénita. Por lo tanto, no desaparece ni se cura de forma espontánea. Se sabe que la enfermedad puede provocar daños permanentes y normalmente graves en el cerebro durante los primeros 6 años de vida. Si, gracias al diagnóstico y tratamiento precoces, se pueden evitar los daños cerebrales durante este periodo, los niños tienen grandes posibilidades de desarrollarse con normalidad. Si se produce una lesión en este periodo, los cambios serán permanentes y cualquier tratamiento, si lo hubiera, probablemente solo permitirá mitigar los signos. Todavía se desconoce el desarrollo a largo plazo de la enfermedad en la adolescencia y la edad adulta, aunque se está estudiando actualmente.

PATOGENÉISIS

¿CUÁL ES LA CAUSA DE LA ENFERMEDAD?

La aciduria glutárica tipo I es un error congénito del metabolismo. Estas enfermedades metabólicas se deben a una alteración en la formación, transformación o degradación de sustancias corporales o componentes de los alimentos. Para llevar a cabo estas reacciones, el cuerpo necesita una gran cantidad de moléculas denominadas enzimas. Las enzimas actúan como catalizadores, es decir, aceleran los procesos de nuestro organismo. Si una enzima específica no funciona correctamente, habrá cambios en los procesos metabólicos. Algunos de estos cambios provocan enfermedades, como es el caso de la aciduria glutárica tipo I.

En la aciduria glutárica tipo I, hay una enzima en particular que no funciona. Su nombre es glutaril-CoA deshidrogenasa e interviene en la degradación de determinados componentes de las proteínas (llamados aminoácidos). Una deficiencia de la enzima glutaril-CoA deshidrogenasa afecta a la degradación de los aminoácidos lisina, triptófano e hidroxilisina. Como consecuencia, se produce una acumulación de ciertos metabolitos (productos intermedios del metabolismo) que se pueden detectar en la orina y la sangre (Figura 1). Si hay una pérdida total de la función de la enzima, se produce una fuerte excreción de estos metabolitos en la orina (esto se conoce como alto excretor); pero si hay algo de función residual, solo se produce un ligero aumento en la excreción de estas sustancias (tipo bajo excretor). La función de esta enzima en particular no puede llevarla a cabo ninguna otra enzima.

¿POR QUÉ SE PRODUCEN DAÑOS EN EL CEREBRO?

Las investigaciones en cultivos celulares y modelos animales han demostrado que algunos de los metabolitos que se acumulan en la aciduria glutárica tipo I tienen un efecto perjudicial en el cerebro si se encuentran en concentraciones altas (esto se conoce como neurotoxicidad). Además, se ha demostrado que los metabolitos de la aciduria glutárica tipo I se acumulan especialmente en el cerebro, ya que es muy difícil transportarlos fuera de este. La cantidad de metabolitos en el cerebro aumenta si se ingieren alimentos ricos en proteínas o si el aporte energético es insuficiente, y disminuye cuando se reduce la ingesta de proteínas y lisina y se garantiza un aporte energético adecuado.

Igualmente hay otros factores que influyen en la aparición de una crisis encefalopática aguda. Entre ellos se incluye un aporte insuficiente de energía y nutrientes indispensables (esenciales) para el organismo durante enfermedades infecciosas febriles ("catabolismo"). En dichas situaciones, el cuerpo moviliza sus propias reservas y libera proteína del músculo, y con ello, también lisina.

¿POR QUÉ MI HIJO ESTÁ ENFERMO SI YO ESTOY SANO?

Que un niño esté afectado por una enfermedad concreta, aunque ambos padres u otros miembros de la familia estén sanos, suele provocar gran incertidumbre en los padres y la familia. Muchas veces se pone en duda la precisión del diagnóstico, o bien la familia afectada, sea la paterna o la materna, rechaza la "responsabilidad" del trastorno genético y la atribuye a la otra rama de la familia ("eso no viene de nosotros", "debe venir de tus genes"). Esto a menudo añade inseguridad y una carga adicional considerable, especialmente para la madre del niño recién diagnosticado.

En realidad, la aparición de una enfermedad congénita en una familia en la que hasta el momento no había enfermedades innatas no supone ninguna contradicción, sino que, por el contrario, es totalmente típico de una forma determinada de herencia denominada "herencia autosómica recesiva". En ella tanto el padre como la madre transmiten al hijo información genética (un gen) defectuosa, que en este caso afecta a la enzima glutaril-CoA deshidrogenasa. Los progenitores tienen otro gen completo, funcional, de esta enzima y, por tanto, no están enfermos. Son portadores de la enfermedad pero no están afectados.

Cada persona tiene una pareja de cada gen: uno de la madre y otro del padre. Los genes son como las páginas de un libro de cocina, es decir, contienen las instrucciones de elaboración de una determinada "receta". En los trastornos autosómicos recesivos, con tener un gen intacto es suficiente para evitar que aparezca la enfermedad. Esta solo se produce cuando se combinan dos genes incompletos. Solo se hereda una mitad de la información genética de la madre y de la del padre, a fin de evitar que esta información se duplique en la próxima generación de cada niño. Por lo tanto, los portadores pueden tener niños sanos o enfermos respecto a una enfermedad concreta. A su vez, las probabilidades son que dos tercios de los niños sanos sean portadores (Figura 2).

En una familia afectada con cuatro niños, las probabilidades son de tres niños sanos (dos de los cuales son portadores) y un niño enfermo. Sin embargo, estas son solo probabilidades matemáticas y no quiere decir que así sea la realidad de muchas familias. Hay padres que solo tienen niños sanos y otros, solo niños enfermos. La presencia de un niño sano o enfermo en una familia, además, no implica que el próximo niño estará sano o enfermo. Podemos compararlo con el azar de un dado: con cada tirada podemos obtener un número entre el uno y el seis, y del mismo modo, cada niño tiene las mismas probabilidades que el resto de sus hermanos de estar sano o enfermo.

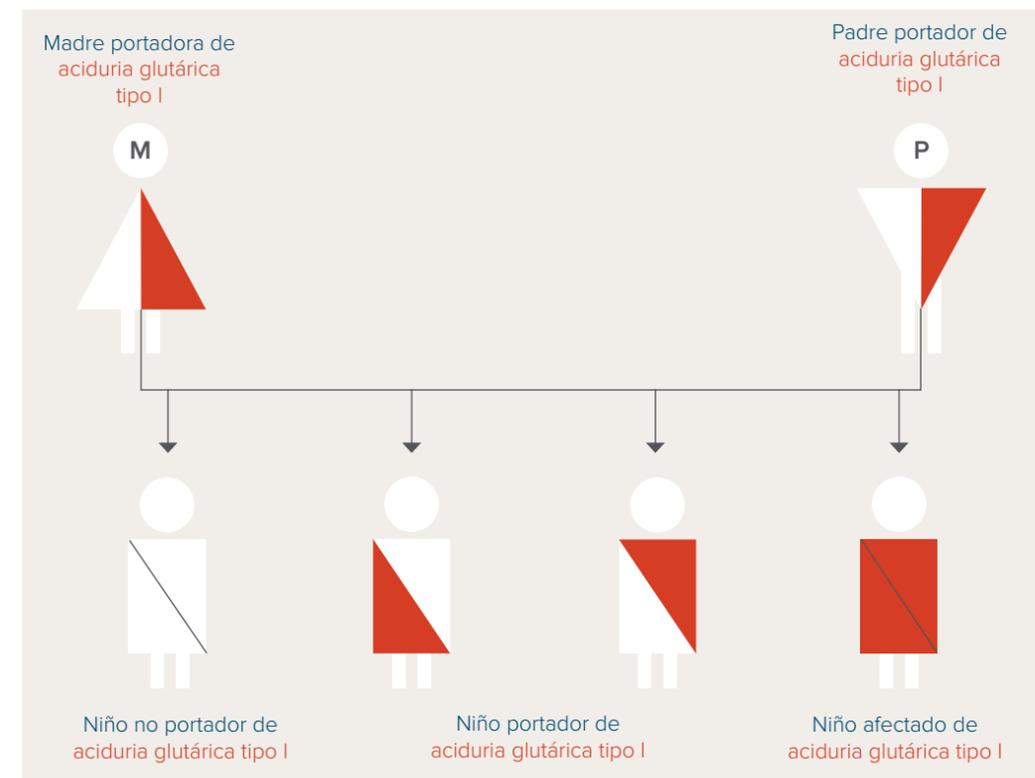
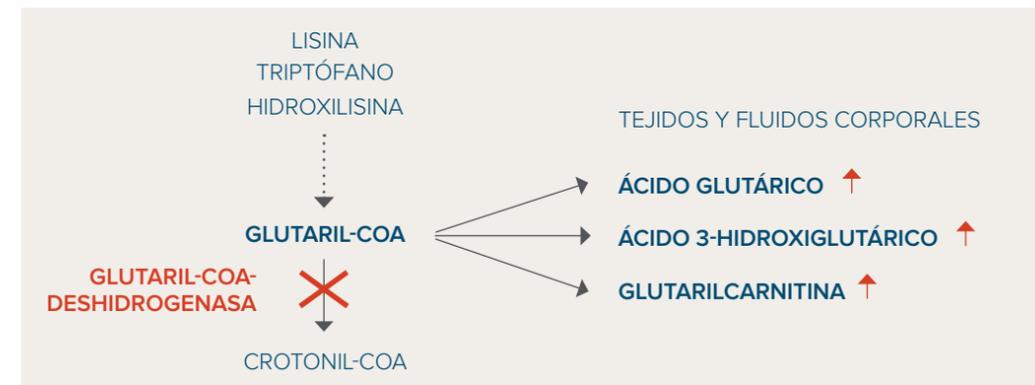


FIGURA 1 (arriba)

CAUSA DE LA ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO I

La glutaril-CoA deshidrogenasa cataliza un paso intermedio en la ruta común final de la degradación de los aminoácidos lisina, hidroxilisina y triptófano. Cuantitativamente, la degradación de la lisina es más significativa que la del triptófano y la hidroxilisina. Debido al defecto congénito de la enzima en la aciduria glutárica tipo I, se produce una acumulación de determinados metabolitos (ácido glutámico, ácido 3-hidroxiglutarámico y glutarilcarnitina).

FIGURA 2

HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA EN LA ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO I

Los triángulos rojos simbolizan los genes defectuosos / incompletos, y los triángulos blancos simbolizan los genes intactos / completos

Para comprender mejor estas relaciones complejas y poder involucrarse en la planificación familiar propia, se recomienda encarecidamente solicitar asesoramiento genético completo a un especialista.

¿HE HECHO ALGO MAL DURANTE EL EMBARAZO?

No. Aunque la incidencia de determinadas enfermedades, el consumo de ciertos medicamentos, alcohol y otras drogas, y los hábitos sanitarios durante el embarazo influyen considerablemente en la salud del feto y el recién nacido, no hay ningún motivo razonable para suponer que la aciduria glutárica tipo I se deba a ninguna conducta indebida durante el embarazo. No se tiene constancia de tales relaciones. En cambio, lo más probable es que las modificaciones genéticas descritas anteriormente se hayan transmitido de padres a hijos du-

rante generaciones en cada familia. Dado que los portadores de aciduria glutárica tipo I no padecen la enfermedad, esta transmisión del gen defectuoso pasa desapercibida. Cada persona es probablemente portadora de al menos una mutación genética que se puede transmitir a sus hijos sin saberlo. En general, las mutaciones genéticas pueden ocurrir espontáneamente en todas las personas.

DIETA Y CARNITINA

¿ES TRATABLE LA ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO I?

El tratamiento influye favorablemente en la evolución natural de la aciduria glutárica tipo I siempre que: 1) se establezca el diagnóstico antes de la aparición de los síntomas neurológicos permanentes (cribado neonatal), y 2) se ponga en marcha el tratamiento de forma precoz para evitar daños cerebrales graves permanentes. La terapia recomendada actualmente consta de un tratamiento permanente, que combina una dieta baja en lisina y suplementación con carnitina, así como un tratamiento de emergencia intensificado, de uso temporal, para el caso de infecciones febriles, cirugías y reacciones a vacunas. Actualmente, se considera que con estas medidas es posible prevenir las crisis encefalopáticas agudas en aprox. el 90 % de todos los niños diagnosticados mediante cribado neonatal. Por el contrario, en los pacientes que no reciben tratamiento, la enfermedad puede cursar sin síntomas solo en una pequeña minoría (5-10 %). Por lo tanto, las ventajas del tratamiento recomendado en la actualidad están claramente demostradas.



El éxito del tratamiento depende considerablemente de contar con la información adecuada y la formación de los padres y los pacientes. Los padres y los niños deben recibir información exhaustiva y una correcta formación, así como la documentación adecuada por escrito, por parte de un equipo metabólico interdisciplinar. La formación debe repetirse y complementarse a intervalos regulares.

¿QUIÉN LLEVA A CABO EL TRATAMIENTO?

Para prescribir cualquier tratamiento dietético y farmacológico es necesario que un experto en la materia haga una valoración riesgo/beneficio. Para poder llevar a cabo correctamente el tratamiento y controlar cualquier problema relacionado con esta enfermedad o las terapias recomendadas, el tratamiento deberá estar supervisado y controlado por un equipo metabólico interdisciplinar integrado por especialistas metabólicos pediátricos, especialistas en nutrición pediátrica, enfermeras, fisioterapeutas, logopedas, terapeutas ocupacionales (en caso de trastornos alimentarios) y psicólogos. El asesoramiento a largo plazo de los pacientes en el centro metabólico aumenta las probabilidades de que estos se desarrollen sin síntomas.



FIGURA 3
TRATAMIENTO DIETÉTICO
BAJO EN LISINA

En términos de cantidad, la lisina es el aminoácido precursor más importante de los metabolitos dañinos que se acumulan en la aciduria glutárica tipo I (ácido glutárico, ácido 3-hidroxisglutárico y glutarilcarnitina). Al limitar la ingesta de lisina mediante la alimentación, se reduce la acumulación de estos productos del metabolismo en el cuerpo y especialmente en el cerebro.

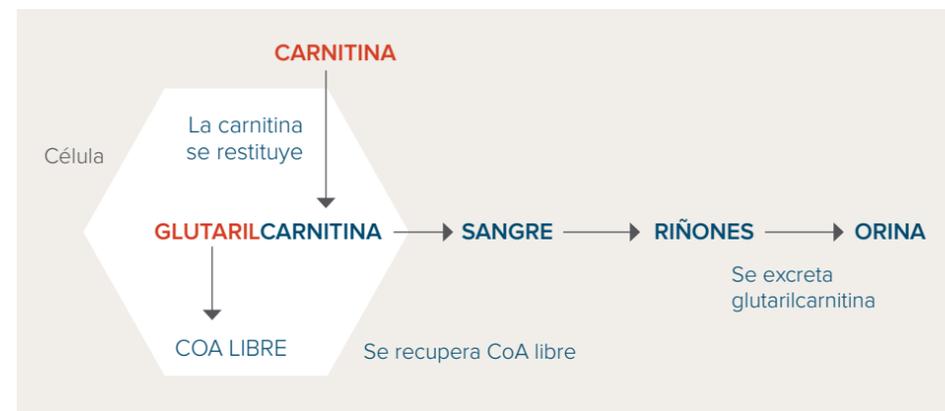


FIGURA 4
TRATAMIENTO CON CARNITINA

La glutaril-CoA que se acumula se une a la carnitina, una sustancia de transporte, y de este modo sale de las células en forma de glutarilcarnitina para finalmente excretarse en la orina. Así, aumenta la CoA libre en la célula y queda disponible para otras reacciones metabólicas. Sin embargo, el cuerpo pierde mucha carnitina en esta reacción de desintoxicación. Estas pérdidas se compensan con la suplementación de carnitina.

¿CÓMO FUNCIONA EL TRATAMIENTO DIETÉTICO BAJO EN LISINA?

La limitación de la ingesta del aminoácido lisina, que en la aciduria glutárica tipo I no se puede descomponer correctamente, reduce significativamente la formación de metabolitos perjudiciales en el organismo y, de este modo, también su acumulación en el cerebro (Figura 3). No es realista esperar que estos metabolitos se normalicen totalmente.

La dieta baja en lisina debe indicarse a todos los niños que no hayan sufrido crisis encefalopáticas agudas hasta el momento del diagnóstico. Esto incluye a todos los neonatos recién diagnosticados. Las ventajas del tratamiento dietético no están claras en niños que han sido diagnosticados después de sufrir una crisis encefalopática aguda. Un posible beneficio es la prevención de nuevas crisis o del empeoramiento progresivo de los problemas neurológicos.

El tratamiento dietético de la aciduria glutárica tipo I debe basarse en los requisitos nutricionales diarios individuales, generales y según la edad. Esto es absolutamente necesario para asegurar un crecimiento y desarrollo normales. La dieta tiene en cuenta las recomendaciones nutricionales de las sociedades profesionales nacionales e internacionales (p. ej. las de los países germanoparlantes, la OMS), que describen las necesidades mínimas de un niño en crecimiento según su edad.

La puesta en práctica del tratamiento dietético se explica detalladamente en la segunda parte de la guía. En el anexo encontrará también tablas nutricionales y otros materiales que le resultarán útiles para llevar a cabo la dieta.

LA CARNITINA

La carnitina es una sustancia importante del cuerpo humano que sirve para transportar otras sustancias. Principalmente se obtiene a partir de la comida. La carnitina se une a la glutaril-CoA que se produce en las células del cuerpo (Figuras 1 y 3) y forma glutarilcarnitina. La glutarilcarnitina se libera a la sangre y, a continuación, se excreta en la orina a través de los riñones. Se trata de una estrategia importante de desintoxicación del cuerpo, que ayuda a reducir la acumulación de metabolitos perjudiciales y aumenta la cantidad disponible de coenzima A (CoA) libre, necesaria para muchas reacciones metabólicas (Figura 4). Sin embargo, en esta reacción tan importante, el cuerpo pierde una gran cantidad de carnitina que no puede recuperar debidamente solo con alimentos. De este modo, se produce una deficiencia de carnitina que resulta perjudicial para el organismo, dado que esta sustancia también debe cumplir otras funciones. En concreto, se une a

los ácidos grasos de cadena larga y permite que el cuerpo pueda recurrir a sus reservas de grasa como una fuente importante de energía disponible.

Por lo tanto, la suplementación de carnitina cumple varias funciones: 1) promover la desintoxicación del cuerpo de los metabolitos específicos, 2) aumentar la disponibilidad de CoA libre y 3) prevenir la deficiencia de carnitina. La suplementación de carnitina de por vida es un pilar fundamental del tratamiento e influye favorablemente en la evolución de la enfermedad. Esto también se ha demostrado en pacientes que ya habían sufrido una crisis encefalopática aguda. El equipo de especialistas metabólicos ajustará la dosis de carnitina según la edad, el peso y la concentración de carnitina detectable en sangre. La dosis inicial recomendada es de 100 mg de carnitina por kilo de peso (distribuida en 3 dosis). En algunos niños, el uso de carnitina puede tener como efectos secundarios un olor corporal fuerte (como a pescado) y diarrea. En este caso, se puede probar a reducir la dosis, siempre previa consulta y bajo la supervisión del equipo metabólico.



Queda rotundamente desaconsejado reducir la dosis diaria de carnitina sin consultar con el equipo metabólico pertinente, y mucho menos dejar de suministrarla.

LA RIBOFLAVINA (VITAMINA B2)

La enzima afectada en la aciduria glutárica tipo I, glutaril-CoA deshidrogenasa, necesita la presencia de riboflavina (vitamina B2) como cofactor para funcionar correctamente. Por ello, en un primer momento se sugirió que la actividad disminuida de la enzima defectuosa podría aumentarse con la suplementación diaria de riboflavina. Sin embargo, no se ha detectado en ningún estudio reciente que la riboflavina realmente influya de forma favorable en la evolución de la enfermedad. Una explicación probable de ello es que la enzima defectuosa ya no puede ser estimulada correctamente por la riboflavina, salvo en casos aislados. Actualmente no existen métodos fiables para evaluar la respuesta a la riboflavina ni para predecirla a partir de ensayos genéticos moleculares).



La riboflavina a menudo causa dolor abdominal, náuseas y vómitos.

TRATAMIENTO DE EMERGENCIA

¿QUÉ SITUACIONES SON PELIGROSAS PARA MI HIJO?

En determinadas situaciones, el tratamiento de mantenimiento combinado (dieta baja en lisina y carnitina) no es suficiente para proteger a los niños con aciduria glutárica tipo I en los 6 primeros años de vida frente a la aparición de crisis encefalopáticas agudas. Si se produce una situación de riesgo potencial, es necesario poner en marcha un tratamiento de emergencia intensificado. Dichas situaciones incluyen las enfermedades infecciosas febriles (especialmente si también hay vómitos y diarrea), las reacciones a vacunas y las cirugías y fases de ayuno del período perioperatorio. Dado que hay una transición gradual entre la manifestación de los primeros síntomas de una enfermedad infecciosa y la aparición de daños permanentes en el cerebro, es difícil determinar con exactitud el inicio de una crisis. Por lo tanto, se recomienda siempre poner en marcha sin demora el tratamiento de emergencia en cualquier situación de riesgo potencial.

¿CÓMO FUNCIONA EL TRATAMIENTO DE EMERGENCIA?

El tratamiento de emergencia intensificado persigue los mismos objetivos que el tratamiento de mantenimiento combinado, pero con medios más potentes. Los principios más importantes del tratamiento de emergencia son los siguientes:

- Alto aporte de energía (si es necesario, con administración de insulina): con esto se previene o detiene una deficiencia de energía y "materiales de construcción" (catabolismo). Esto es importante para reducir la formación de metabolitos dañinos. En las infecciones febriles y en las fases de ayuno del período perioperatorio (antes y después de una cirugía), las necesidades energéticas del cuerpo son mayores (como regla general, un aumento de la temperatura corporal de 1 °C incrementa los requisitos energéticos del cuerpo aproximadamente en un 10 %).
- Reducción o suspensión temporal de la ingesta de proteínas: cuando existe una deficiencia de energía en el organismo, se utiliza la proteína del cuerpo (tejido muscular) y de los alimentos para producir energía. Esto se traduce en un aumento de los metabolitos nocivos. Por este motivo, temporalmente se debe reducir o detener por completo la ingesta de proteína natural. La fórmula de aminoácidos sin lisina se puede continuar administrando si el niño enfermo la tolera bien. Gracias a la alta ingesta energética y la liberación de insulina, se activa fuertemente la síntesis de proteínas en las células del cuerpo.

- Aumento de la dosis de carnitina: al duplicar la dosis de carnitina o administrar la carnitina por vía intravenosa, se promueve la función de desintoxicación fisiológica (formación de glutarilcarnitina) y se evita de manera eficaz la deficiencia de carnitina.

- Regulación del balance de líquidos, electrolitos y equilibrio ácido base: a menudo, en las enfermedades infecciosas febriles, se produce una mayor pérdida de líquidos, electrolitos y bases (sudoración, diarrea, vómitos), al tiempo que se reduce la ingesta. Para facilitar el proceso de recuperación es necesario normalizar rápidamente las pérdidas sufridas y sustituir con cantidades suficientes las próximas pérdidas. Además, el suministro suficiente de líquidos y bases favorece la eliminación de metabolitos por la orina.

- Medidas de "ahorro de energía": se deben aplicar generosamente las medidas de reducción de la fiebre (físicas y farmacológicas), puesto que el aumento de la temperatura corporal aumenta a su vez las necesidades de energía. Además, un tratamiento temporal para mitigar las náuseas fuertes ayuda a reducir las pérdidas de nutrientes y líquidos por los vómitos reiterados y a volver a la dieta habitual.

¿PUEDO INICIAR O LLEVAR A CABO EL TRATAMIENTO DE EMERGENCIA EN CASA?

El tratamiento de emergencia sigue una estructura de esquema gradual, es decir, existe una pauta para el tratamiento en el hogar y otra para el hospital. Sin embargo, el tratamiento de emergencia domiciliario solo se recomienda si el estado del niño lo permite y los padres tienen la formación adecuada e informan frecuentemente a la unidad metabólica responsable sobre la evolución. Basándonos en nuestra experiencia, en el caso de recién nacidos y lactantes no recomendamos llevar a cabo el tratamiento de emergencia en casa, debe realizarse el traslado al hospital para administrar allí el tratamiento. Desde un punto de vista médico, el tratamiento de emergencia puede darse en la casa si se cumplen las siguientes condiciones:

- La temperatura corporal es inferior a 38,5 °C.
- El niño no vomita y se toma todos los alimentos necesarios.
- No hay signos de alarma, como p. ej. vómitos, diarrea, cansancio extremo, debilidad muscular, alteraciones

OBJETIVO	MEDIDA DE PRECAUCIÓN
FORMACIÓN EXHAUSTIVA DE LOS PADRES	Se debe informar a los padres detalladamente sobre la evolución y los riesgos específicos de la enfermedad. Deben recibir instrucciones precisas sobre la implementación de la terapia. Deben llevarse a cabo formaciones continuas y periódicas en el centro de enfermedades metabólicas responsable, con el objetivo de mejorar los conocimientos de la enfermedad.
PLANES DE ACTUACIÓN / TARJETA DE EMERGENCIA	Los planes terapéuticos deben darse por escrito a todas las personas involucradas (padres, centros metabólicos, centros de salud locales y pediatras de atención primaria) y renovarse/actualizarse periódicamente.
RESERVAS DE MEDICAMENTOS	Los padres deben asegurarse de contar con reservas suficientes de los alimentos especiales y medicamentos necesarios (incluso en caso de viajes, vacaciones, etc.; consulte a continuación).
COOPERACIÓN ESTRECHA CON CENTROS DE SALUD LOCALES Y PEDIATRAS DE ATENCIÓN PRIMARIA	<p>El centro metabólico responsable debe ponerse en contacto con el centro de salud local/pediatra de atención primaria y proporcionar la debida formación. Se debe entregar lo antes posible toda la documentación e información relevante (incluidos los planes de tratamiento por escrito).</p> <p>El tratamiento de emergencia puede ponerse en marcha en el centro de salud/hospital más cercano en caso de que el centro metabólico responsable quede demasiado lejos. Se debe informar al centro metabólico de inmediato después del ingreso, para coordinar los siguientes pasos del tratamiento de emergencia.</p>
PROCEDIMIENTOS ANTES DE VIAJES/VACACIONES	Antes del comienzo del viaje, y con el consentimiento de los padres, se debe informar por escrito sobre la enfermedad y los planes de tratamiento actuales a los centros o especialistas en metabólicas que estén cerca del destino vacacional. Los padres deben tener los datos de contacto (dirección, número de teléfono y correo electrónico) del centro/especialista metabólico responsable.
CONSULTA EN CASO DE ENFERMEDADES INFECCIOSAS	Se debe advertir a los padres de que se pongan en contacto con el centro metabólico responsable si la temperatura corporal supera los 38,5 °C, si hay signos clínicos de infección o si ya han aparecido síntomas neurológicos. El centro metabólico responsable será el encargado de coordinar el tratamiento de emergencia y, si es necesario, el ingreso en el hospital local.
MANEJO EN CASO DE CIRUGÍA	<p>En el caso de tratamientos quirúrgicos planificados, los cirujanos y anestesiólogos responsables deben informar al centro metabólico responsable con antelación para definir el tratamiento metabólico perioperatorio. Siempre que sea posible, la observación antes y después de la cirugía debe realizarse en un centro metabólico.</p> <p>En el caso de operaciones de emergencia, se debe informar inmediatamente al centro metabólico para supervisar el manejo metabólico perioperatorio.</p>

TABLA 1 ESTRATEGIAS PARA OPTIMIZAR LA EJECUCIÓN DEL TRATAMIENTO DE EMERGENCIA

En las primeras 12-24 horas, el tratamiento de emergencia se lleva a cabo en casa. Durante este periodo, se debe valorar cada 2 horas el estado del niño (nivel de consciencia, fiebre, ingesta de alimentos, vómitos, diarrea, otras anomalías). Cualquier empeoramiento será razón suficiente para un ingreso inmediato, y se iniciará el tratamiento de emergencia en el hospital pertinente sin demora. Si es necesario, los padres que cuenten con la debida formación pueden administrar también una solución de dextrinomatosa mediante sonda gástrica para asegurar un aporte energético óptimo (incluso durante la noche). Si el tratamiento de emergencia domiciliario es suficiente y no aparecen síntomas de alarma en las primeras 12-24 horas, se debe aumentar progresivamente la ingesta de proteína natural a lo largo de 24-48 horas hasta llegar a la cantidad habitual de la dieta. Esto es necesario para evitar una deficiencia de proteínas, que a su vez podría favorecer la aparición de una crisis metabólica.

En la página 35 puede consultar las recomendaciones para llevar a cabo el tratamiento de emergencia domiciliario. Las recomendaciones para el tratamiento de emergencia hospitalario no se incluyen en esta guía ya que los planes correspondientes deben registrarse en el expediente del niño del centro metabólico responsable. Estas recomendaciones se especifican también en la guía de consenso mencionada anteriormente (www.awmf.org).

¿CÓMO PUEDO EVITAR DEMORAS EN EL TRATAMIENTO DE EMERGENCIA?

La demora en el inicio o ausencia total del tratamiento de emergencia durante una situación de riesgo (infección febril, reacción a una vacuna, cirugía) es la causa más habitual de crisis encefalopática aguda con alteraciones neurológicas permanentes a pesar de haberse establecido el diagnóstico y el tratamiento de manera temprana.

A menudo, la demora o ausencia del tratamiento de emergencia se debe a una formación insuficiente de los padres. Sin embargo, también puede ocurrir cuando entran en juego médicos "desconocidos" (emergencias de otro hospital, p. ej., en un destino vacacional; no disponibilidad o falta de comprensión del médico metabólico anterior) que hasta el momento no estaban familiarizados con el tratamiento del niño y la aciduria glutárica tipo I. Existen algunas estrategias de optimización que sirven de ayuda para reconocer la necesidad de un tratamiento de emergencia y ponerlo en marcha sin demora. Estas se resumen en la tabla 1.



La demora en el inicio o ausencia total del tratamiento de emergencia durante una situación de riesgo (infección febril, reacción a una vacuna, cirugía) es la causa más habitual de crisis encefalopática aguda con alteraciones neurológicas permanentes a pesar de haberse establecido el diagnóstico y el tratamiento de manera temprana.

¿SIGUE SIENDO NECESARIO EL TRATAMIENTO DE EMERGENCIA DESPUÉS DE LOS 6 AÑOS DE EDAD?

Aunque hasta el momento no se han informado casos a nivel mundial de niños con GA1 que hayan sufrido crisis encefalopáticas agudas después de los 6 años de edad, no se puede asegurar que las infecciones febriles, las reacciones a las vacunas y las cirugías después de esta edad no causan daños neurológicos de manera subclínica (es decir, posiblemente después del episodio agudo o tras varios episodios recurrentes). Es imprescindible realizar observaciones en el futuro para evaluar la sensibilidad del cerebro en tales situaciones consideradas de riesgo hasta los 6 años de edad (enfermedades infecciosas, reacciones a vacunas, cirugías). Por ese motivo el grupo de consenso estableció la recomendación de valorar la realización del tratamiento de emergencia en niños mayores de 6 años en caso de que sufran una enfermedad grave o en las fases perioperatorias (p. ej. en caso de cesáreas). El tratamiento de emergencia indicado aquí se refiere a los primeros años de la infancia, es decir, hasta los 6 años inclusive.

FIGURA 5

TARJETA DE EMERGENCIA PARA ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO I (EJEMPLO)

La tarjeta de emergencia debe ser emitida por el centro metabólico responsable. El especialista metabólico responsable garantiza la veracidad de los datos indicados. Esta tarjeta tiene el formato de una tarjeta de crédito, se pliega por la mitad y se plastifica.

TARJETA DE EMERGENCIA

Todos los niños afectados de aciduria glutárica tipo I deben tener una tarjeta de emergencia, preferiblemente plastificada y en un formato manejable (p. ej. del tamaño de una tarjeta de crédito), que deben llevar encima ellos mismos o sus padres. Es recomendable tener varias copias si hay varias personas que cuiden del niño. Cuando viajen en un vehículo, la tarjeta de emergencia debe llevarse en un lugar bien visible. En caso de viajar al extranjero, también se recomienda llevar una traducción en el idioma local (o, al menos, en inglés). La tarjeta de emergencia debe incluir un resumen de la información clave sobre la aciduria glutárica tipo I así como el número de teléfono del centro metabólico responsable. El propósito de la tarjeta de emergencia es garantizar una rápida puesta en marcha de las medidas iniciales en caso de emergencia. Las dosis indicadas deben revisarse periódicamente por el especialista metabólico y ajustarse según sea necesario. El siguiente diagrama (Figura 5) es un ejemplo de tarjeta de emergencia del Centro de Pediatría y Medicina de la Adolescencia del Hospital Universitario de Heidelberg.

UNIVERSITÄT
KLINIKUM
HEIDELBERG

Centro de Pediatría y Medicina de la Adolescencia
Sección de neuropediatría y medicina del metabolismo

Aciduria glutárica tipo I / Glutaric aciduria type I

Tarjeta de emergencia

Enfermedad metabólica congénita
Riesgo de crisis metabólica letal

Emergency Card

Inborn Error of Metabolism
Risk of life-threatening metabolic decompensations

Aciduria glutárica tipo I

Glutaric aciduria type I

Nombre/Name:
Fecha nacimiento/DOB:
Dirección/Address:

Teléfono/Phone:

Emergencias 112 Emergency Call

¡Llamar inmediatamente!
Contact immediately!

+49 (0) 6221 56-4002
Emergencias metabólicas de guardia 24 hs
Metabolic specialist on call 24h/7d

Descompensación metabólica inminente /
Impending metabolic decompensation

Situaciones: Rechazo de la ingesta, vómitos, diarrea, infección febril, fases de ayuno perioperatorias
Situations: Refusal to feed, vomiting, diarrhea, febrile illness, perioperative fasting

Síntomas: Alteraciones de consciencia, convulsiones, alteraciones del movimiento (dystonia, corea)
Symptoms: Altered consciousness, seizures, movement disorders (dystonia, chorea)

Tratamiento / Treatment:

- Suspender ingesta de proteínas (máx. 24 h)
 - Stop protein (max. 24 h)
- Infusión de glucosa (g/kg/día), insulina si es necesario
 - Glucose perfusion (g/kg/d), if necessary + insulin

0-12 meses Months	1-3 años Years	4-10 años Years	11-15 años Years	>16 años Years
12-15	10-12	7-10	4-7	3-5

- L-Carnitina i.v. (100 mg/kg/d)
 - L-Carnitine IV (100 mg/kg/d)
- Analítica: gasometría, electrolitos
 - Investigations: blood gases, electrolytes

07-2018

TRATAMIENTO DE LOS DESÓRDENES DEL MOVIMIENTO

Los desórdenes del movimiento en la aciduria glutárica tipo I son variables y difíciles de tratar. La eficacia de los fármacos utilizados no puede predecirse con exactitud, y es responsabilidad de los especialistas correspondientes (neurólogos). Por tanto, en esta guía para padres y pacientes no se incluye información sobre dosis o una explicación precisa de este tema. Puede encontrar una descripción más detallada en la guía de consenso (www.awmf.org).

Los fármacos más utilizados para el tratamiento de los desórdenes del movimiento en la aciduria glutárica tipo I (nombre del principio activo) son baclofeno (según el caso, se usa también como bomba de baclofeno), benzodiazepinas (p. ej., diazepam), trihexifenidilo, tetrabenazina y toxina botulínica A. En casos aislados también ha dado buen resultado el tratamiento con zopiclona. Los fármacos sin eficacia garantizada para el tratamiento de los desórdenes del movimiento son los antiepilépticos (p. ej. vigabatrina, carbamazepina, valproato), la amantadina y la L-DOPA. Además, el valproato no se debe utilizar, ya que en teoría puede perjudicar el metabolismo energético y producir una deficiencia de carnitina.

Acerca de los tratamientos neuroquirúrgicos o estimulación cerebral profunda, utilizados en otros pacientes con distonia, las experiencias con GA1 son todavía muy escasas y, algunas, adversas. Las ventajas a largo plazo de estas intervenciones neuroquirúrgicas todavía no se pueden valorar.



COMPOSICIÓN DE NUESTRA ALIMENTACIÓN

Con los alimentos que comemos, ingerimos nutrientes esenciales. Entre ellos se incluyen los macronutrientes, que nos dan la energía necesaria: proteínas, grasas y carbohidratos, así como los micronutrientes, que no proporcionan energía, y son las vitaminas, minerales y oligoelementos.

La aciduria glutárica tipo I es un trastorno que afecta al metabolismo de las proteínas. El cuerpo usa la proteína de la comida principalmente como "material de construcción" para los órganos, los músculos y las células. Pero las sustancias de regulación (enzimas, hormonas) y de protección (anticuerpos) del organismo también están hechas de proteína. Todas las proteínas están formadas por 20 tipos de eslabones llamados aminoácidos. Los aminoácidos se entrelazan en cadenas de distinta longitud y en diferente orden. Ocho de estos aminoácidos son esenciales (necesarios para la vida). Esto quiere decir deben ingerirse en cantidad suficiente a través de la comida, ya que el cuerpo no puede producirlos por sí mismo.

Los nutrientes que componen nuestros alimentos se encuentran en ellos en cantidades y combinaciones diversas. Los alimentos que incluyen los tres macronutrientes son, sobre todo, la leche, el yogur y los frutos secos. La combinación de proteínas y grasas se encuentra principalmente en la carne, el pescado y el queso. Solo hay algunos alimentos que tienen un único nutriente en el caso de los carbohidratos (p. ej. azúcar y refrescos) y la grasa (p. ej. aceites vegetales y margarina).

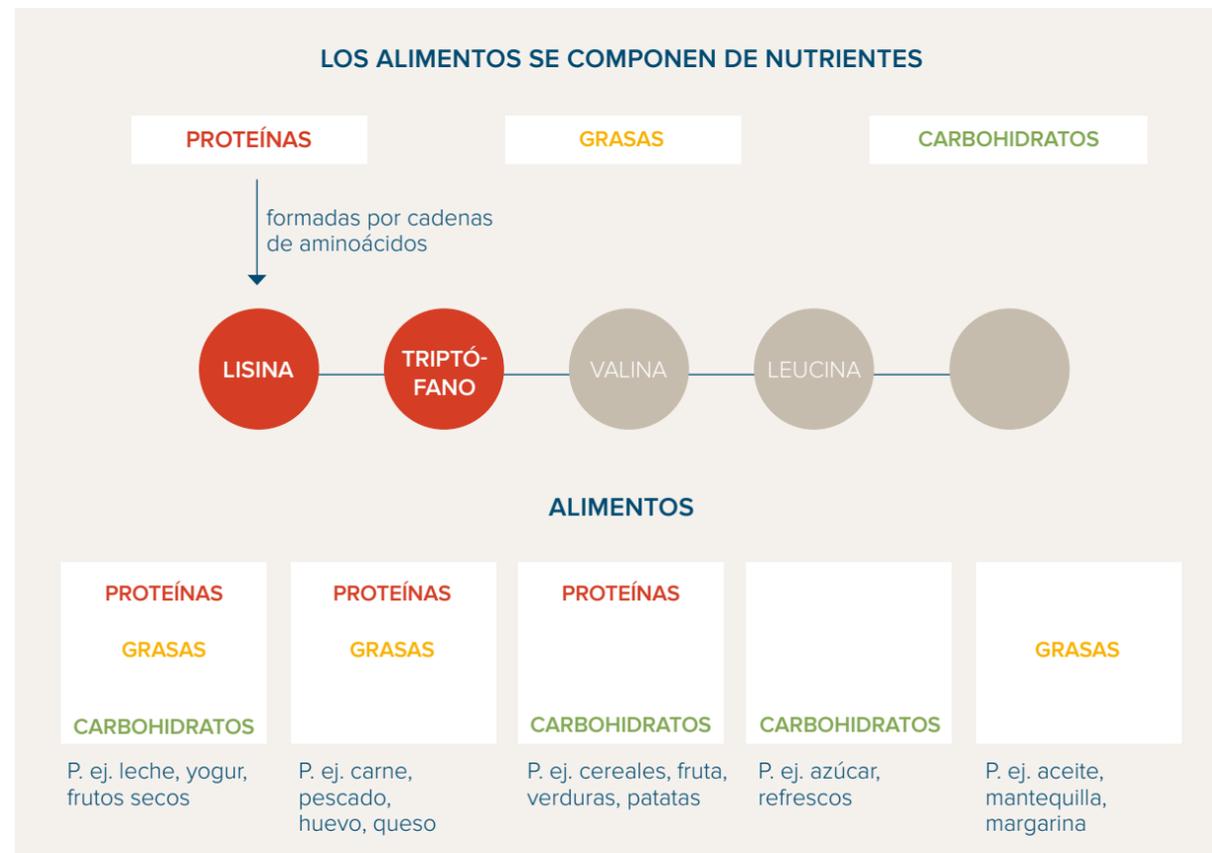


FIGURA 6 COMPOSICIÓN DE NUESTRA ALIMENTACIÓN

CLASIFICACIÓN DE LOS ALIMENTOS PARA UNA DIETA BAJA EN LISINA

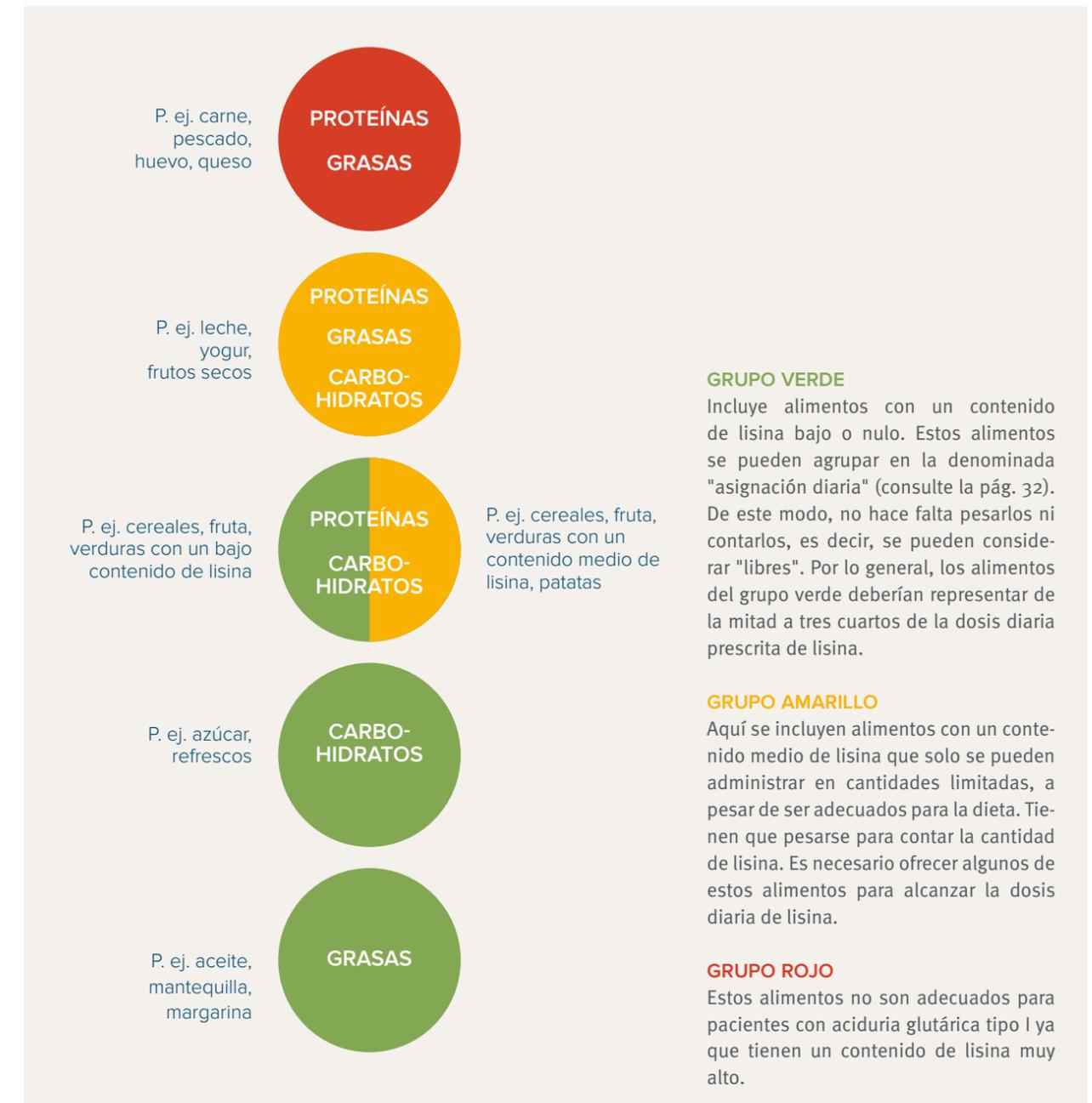


FIGURA 7 EL SEMÁFORO DE LOS ALIMENTOS

COMPOSICIÓN DE LA DIETA

LA DIETA EN EL PRIMER AÑO DE VIDA

Lactantes amamantados

El lactante recibe una cantidad establecida de fórmula especial sin lisina y baja en triptófano. Además, recibe lactancia materna a demanda. No hay que calcular el volumen de leche materna ingerido.

Lactantes no amamantados

El lactante recibe una cantidad establecida de fórmula artificial normal. Además, se le debe ofrecer a demanda la fórmula especial sin lisina y baja en triptófano, de la que puede tomar toda la cantidad que desee. A partir del 5º/6º mes de vida, se empieza a introducir la alimentación complementaria y se añade la fórmula especial concentrada.

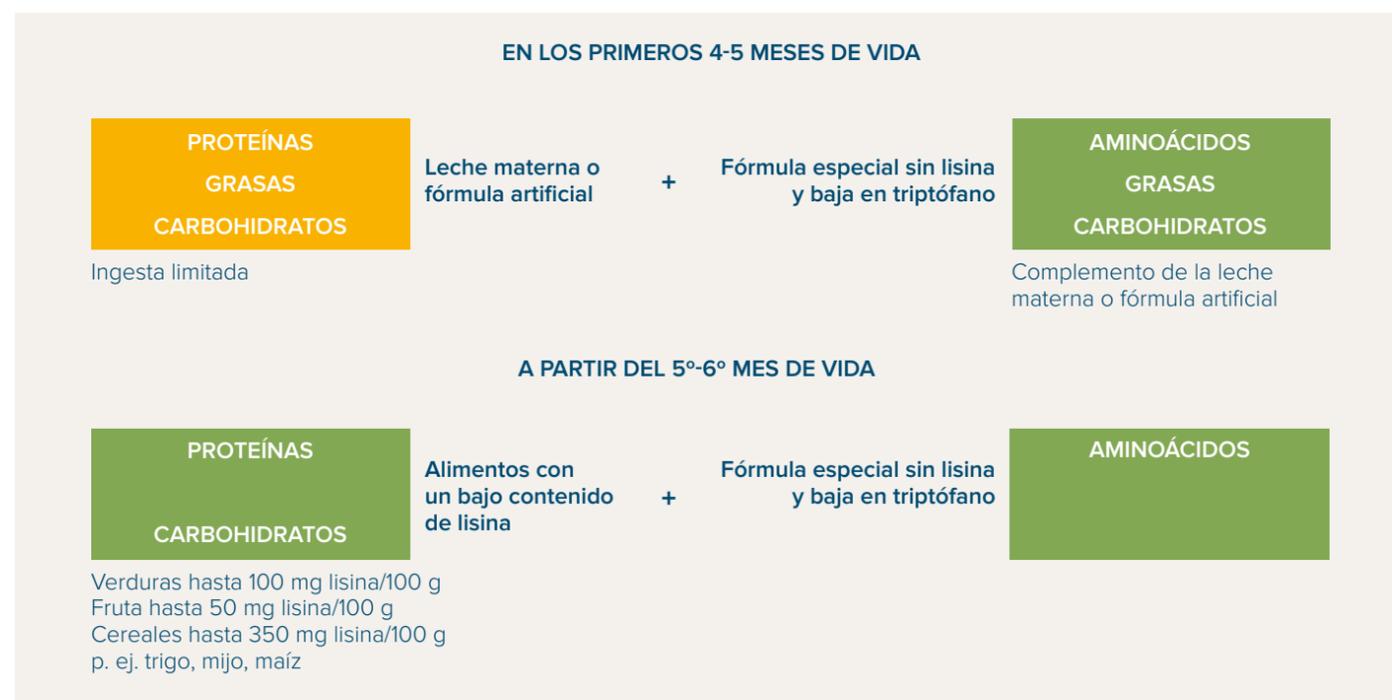


FIGURA 8 LA DIETA EN EL PRIMER AÑO DE VIDA

DIETA EN LA MESA FAMILIAR

Tras el primer año de vida, los alimentos del grupo verde son la base de la dieta, que se complementa con alimentos del grupo amarillo.

El niño puede comer la mayoría de los alimentos del menú familiar, por ejemplo:

- Pan, pasta, arroz, patatas y preparados sin huevo ni leche
- Verduras (excluidas las legumbres), ensalada, fruta
- Crepes, gofres, pasteles y dulces de hojaldre, masa quebrada, masa de levadura y masa pastelera. Para reducir el contenido de lisina, las masas también se pueden preparar sin huevo ni leche.



FIGURA 9 LA DIETA A PARTIR DEL AÑO

PRINCIPIOS DEL TRATAMIENTO DIETÉTICO

LA LISINA Y EL TRIPTÓFANO SON LOS PRECURSORES DE LAS SUSTANCIAS NOCIVAS

Las sustancias nocivas que se acumulan en la aciduria glutárica tipo I (el ácido glutárico y el ácido 3-hidroxiglutarico) se forman a partir de la lisina y el triptófano.

LA LISINA Y EL TRIPTÓFANO SON AMINOÁCIDOS ESENCIALES

Ambos aminoácidos pertenecen al grupo de aminoácidos esenciales (necesarios para vivir). Esto quiere decir deben ingerirse en cantidad suficiente a través de la comida, ya que el cuerpo no puede producirlos por sí mismo. Por tanto, incluso las personas afectadas de GA1 deben obtener pequeñas cantidades de estos aminoácidos mediante la dieta.

LA INGESTA DE LISINA EN UNA DIETA "NORMAL" ES APROXIMADAMENTE EL DOBLE DE LO NECESARIO

Un niño de 3 años con una dieta normal ingiere alrededor de 2000 mg de lisina al día. Sin embargo, las necesidades reales de un niño de 3 años son muy inferiores, de una media de 900 mg al día, es decir, 60 mg / kg de peso corporal.

RECOMENDACIONES DE INGESTA DE LISINA Y NUTRIENTES

Salvo por los aminoácidos lisina y triptófano, la ingesta de nutrientes debe ser la misma que la de otros niños sanos de la misma edad.

Basándose en la Tabla 2, el equipo de especialistas ajustará periódicamente la dosis diaria de lisina y de la fórmula de aminoácidos en función del peso actual del niño. Esta recomendación se corresponde con la guía actual de fase 3 de la guía de consenso (www.awmf.org).

Las necesidades de energía son específicas para cada persona y varían en función de la edad y la actividad física. Por ello tanto, las recomendaciones de la tabla son solo valores orientativos. Mediante los controles regulares del peso y el crecimiento se comprueba que la ingesta establecida realmente satisface las necesidades del niño. En los pacientes con trastornos del movimiento, es de prever que tengan necesidades mayores de energía y líquidos.

DIETA BAJA EN LISINA Y TRIPTÓFANO

El principio de la dieta consiste en limitar el contenido de lisina y triptófano de las comidas a la cantidad que necesita el organismo para formar la proteína corporal y para asegurar el crecimiento y desarrollo correspondientes. La lisina y el triptófano forman parte de la proteína de los nutrientes. Por tanto, la única forma de reducir estos aminoácidos en la dieta es restringiendo la proteína, es decir, con una dieta baja en proteínas.

LA REDUCCIÓN DE LA LISINA ES MUCHO MÁS IMPORTANTE QUE LA DEL TRIPTÓFANO

El contenido de lisina en los alimentos es mucho mayor que el de triptófano. Al reducir la lisina de la ingesta de alimentos, el triptófano se reducirá igualmente.

CONTAR LA LISINA DE LOS ALIMENTOS ES MÁS PRECISO QUE CONTAR LA PROTEÍNA

Al contar solamente la proteína no se puede reducir correctamente la lisina, ya que la proporción de este aminoácido en la proteína alimentaria varía considerablemente en función del grupo de alimentos. La proporción de lisina en la proteína alimentaria varía entre el 2 % y el 10 %. Esto significa que el contenido de la lisina puede variar considerablemente en dos alimentos que contengan la misma cantidad de proteína.

CANTIDAD	ALIMENTO	PROTEÍNAS	LISINA
65 g	pan blanco contiene	5 g	122 mg
150 g	leche contiene	5 g	425 mg

EJEMPLO

IMPORTANCIA DE LA FÓRMULA ESPECIAL

Para que el organismo reciba suficiente cantidad de todos los demás componentes de la proteína a pesar de la reducción de la ingesta de proteína natural, se recomienda suplementar la dieta con una fórmula de aminoácidos especial (consulte "Fórmula especial").

CONTROL DE LA DIETA

Los controles periódicos de la ganancia de peso y talla sirven para comprobar que el tratamiento dietético sea suficiente y satisfactorio. La determinación de los aminoácidos en plasma se utiliza para valorar que la ingesta de todos ellos sea adecuada. La concentración plasmática de lisina y otros aminoácidos debe estar siempre dentro de los valores normales.

IMPORTANCIA DE LA ARGININA PARA EL TRATAMIENTO DIETÉTICO

La arginina es un aminoácido condicionalmente esencial que, a diferencia de la lisina, se sintetiza en el propio organismo. Pero también es importante ingerirlo a través de la alimentación, aunque solo un 40 % de este se absorbe a través del intestino. La arginina "compite" con la lisina por pasar a la barrera hematoencefálica, ya que ambas utilizan la misma "puerta de entrada" (transportador) al cerebro. Teóricamente, este mecanismo puede aprovecharse para el tratamiento dietético. En modelos animales, sin embargo, una administración oral alta de arginina junto con la dieta baja en lisina produjo una reducción significativa de los metabolitos tóxicos en el cerebro. Esto todavía no se ha estudiado de forma sistemática en las personas. Además, la suplementación con arginina puede producir efectos adversos en la salud (hipotensión arterial, dolores de cabeza, hipoglucemia).

Al igual que ocurre con la lisina, la proporción de arginina en la proteína natural varía considerablemente. El contenido de arginina de las fórmulas especiales sin lisina, bajas en triptófano y enriquecidas con arginina (las que se comercializan en Alemania) variaba también en los preparados utilizados anteriormente para el primer año de vida, pero en los productos disponibles actualmente, estas diferencias ya han desaparecido. Por tanto, el contenido de arginina es suficiente y el efecto positivo de esta terapia se observa en el desarrollo neurológico de todos los pacientes que, en el contexto de una dieta baja en lisina, ingieren la fórmula especial sin lisina, baja en triptófano y enriquecida con arginina.

👉 Actualmente no hay evidencia que respalde la suplementación adicional con dosis altas de arginina para los tratamientos metabólicos de mantenimiento o de emergencia. Por tanto, la arginina debe ingerirse únicamente a través de la dieta y de la fórmula especial de aminoácidos.

POR KG Y DÍA		0-6 M	7-12 M	1 A	2 A	3 A	4-5 A	A PARTIR 6 A
LISINA DE PROTEÍNA NATURAL	mg	100	90	80	70	60	50-55	Ver ²
PROTEÍNA SINTÉTICA DE LA FÓRMULA ESPECIAL	g	1,3-0,8	1,0-0,8	0,8	0,8	0,8	0,8	
ENERGIA¹	kcal	100-80	80	94-81	94-81	94-81	86-63	

TABLA 2

M = mes, A =año

¹ conforme a las recomendaciones de los países germanoparlantes D-A-CH (2015)

² A partir del 6º año de vida: ingesta de proteína controlada conforme a las recomendaciones³ de Optimix®; consulte la Tabla 11, pág. 40

³ Optimix®, Instituto de investigación en nutrición infantil, Dortmund; <http://www.fke-do.de/index.php>

FÓRMULA DE AMINOÁCIDOS

La fórmula de aminoácidos (FAA) sin lisina y baja en triptófano complementa el tratamiento dietético con un aporte de todos los aminoácidos excepto la lisina. Además, está enriquecida con las vitaminas, minerales y oligoelementos que contienen los alimentos ricos en proteínas. Por tanto, es un complemento importante de la dieta baja en lisina. La composición de todos los aminoácidos, vitaminas, minerales y oligoelementos (micronutrientes) se adapta a las necesidades según la edad. Una ingesta adecuada de estas sustancias es fundamental para la síntesis de la proteína endógena y, con ello, para el crecimiento adecuado a la edad, así como para muchas funciones importantes del organismo.

Todas las fórmulas que se comercializan en Alemania (y la fórmula comercializada en España, Anamix GA1) incluyen una pequeña cantidad de triptófano. Con la incorporación de este aminoácido se reduce el riesgo de deficiencia de triptófano, ya que dicha deficiencia puede provocar alteraciones neurológicas graves, entre otras cosas. Con la ingesta diaria de la dosis prescrita de la fórmula de aminoácidos en combinación con los alimentos recomendados para la dieta baja en lisina se asegura la ingesta necesaria de todos los micronutrientes y aminoácidos, incluido el triptófano.

DISTRIBUCIÓN DE LA DOSIS DIARIA

La fórmula de aminoácidos debe distribuirse en al menos 3 raciones individuales, que deben tomarse durante las comidas o inmediatamente después. Solo de esta forma se pueden aprovechar todos los aminoácidos al máximo para la síntesis de las proteínas propias del cuerpo. Si se ingiere la dosis diaria total en una sola toma o en ayunas, los aminoácidos llegan demasiado rápido al torrente sanguíneo. De este modo, parte de los aminoácidos pasan al metabolismo de la energía y no se pueden utilizar para la síntesis de proteínas. Asimismo, puede verse afectada la absorción de los micronutrientes.

RECOMENDACIONES DE PREPARACIÓN

El polvo se puede preparar en forma de bebida, papilla o pasta. Se debe respetar rigurosamente el volumen de agua prescrito, ya que una ingesta insuficiente de líquido puede provocar náuseas y molestias abdominales, como diarrea.

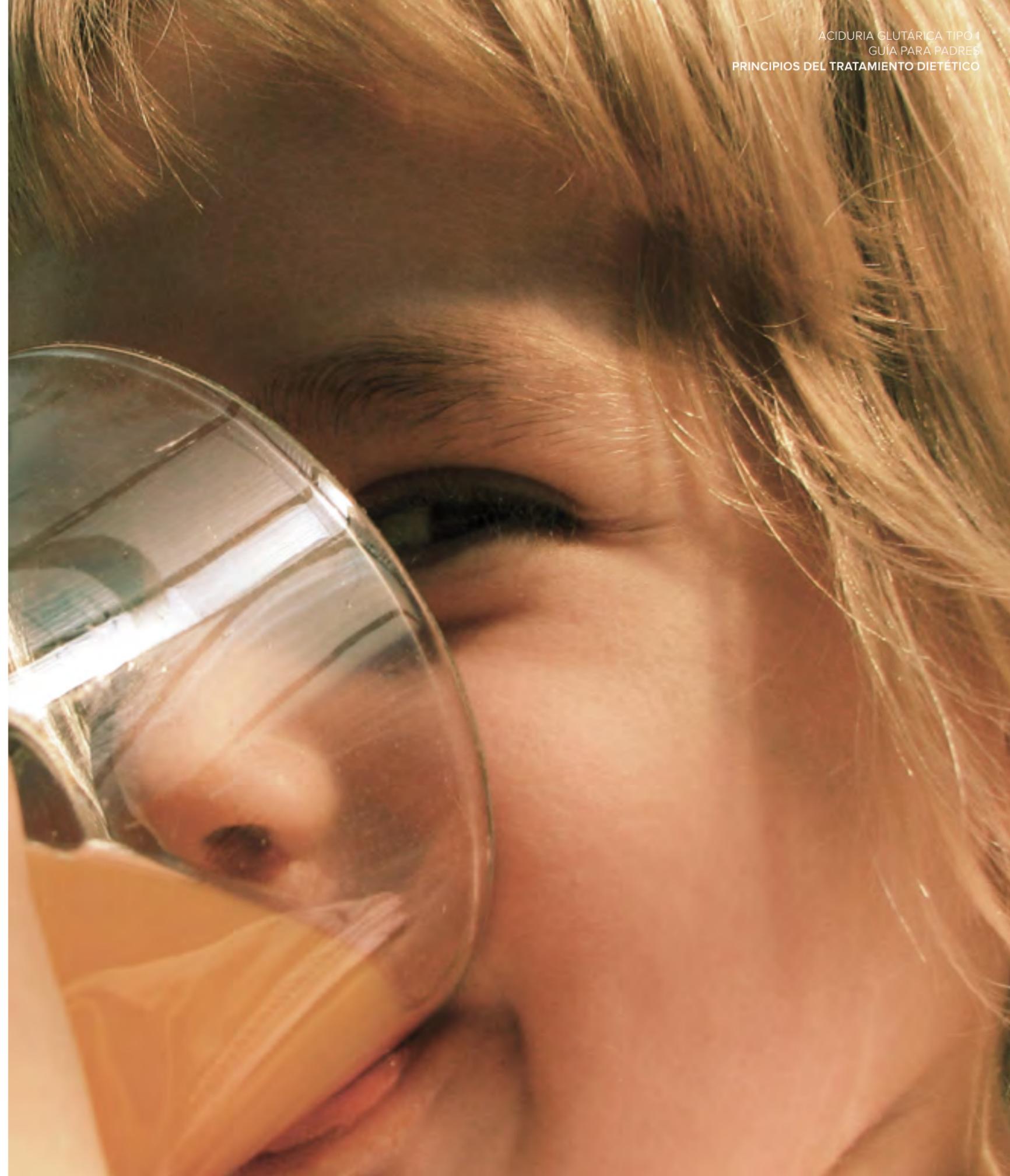
También es posible tomar el polvo concentrado, si el líquido prescrito se bebe directamente.

Se pueden utilizar los siguientes saborizantes

- Té, néctar o zumo de fruta o verdura, limonada
- Té instantáneo o polvo para bebidas
- Siropes de fruta
- Nata con azúcar vainillada
- Bebidas vegetales de cereales (no de soja)
- Puré de frutas, p. ej. compota de manzana
- Natillas comerciales aprotéicas
- Puré de verduras
- Zumo de tomate, ketchup

CONSEJOS PARA LA INGESTA

- Crear el hábito diario de la toma durante o después de la comida
- Considerarlo un medicamento
- Si se consume refrigerado, se disimula un poco el sabor
- Especialmente en la infancia, ser consecuentes y responsables con la alimentación, no permitir excepciones
- Puede ser de ayuda decirle al niño que lo ha hecho muy bien, sin exagerar



ALIMENTACIÓN DEL LACTANTE

LACTANCIA MATERNA

Los bebés con aciduria glutárica tipo I pueden ser amamantados. La ingesta de leche materna se reduce y complementa con una cantidad determinada de fórmula especial sin lisina y baja en triptófano. La fórmula especial se debe ofrecer al principio de la toma. A continuación, el bebé puede mamar a demanda.

El volumen ingerido de leche materna y, con ello, de lisina, solo se puede estimar, por lo que es necesario controlar periódicamente el crecimiento y la ganancia de peso, así como los aminoácidos en plasma. Este método de alimentación es el procedimiento habitual y seguro. Si, por el contrario, se establece la cantidad diaria exacta de lisina, la leche materna debe medirse.

Para medir la cantidad ingerida de leche materna, se debe pesar al lactante antes y después de la toma (muestra de volumen de leche). Los valores se registran y se hace el balance cada 24 horas. En las tomas se ofrece primero el pecho hasta que el bebé ingiera la cantidad prescrita de leche materna y, a continuación, se ofrece a libre demanda la fórmula especial sin lisina y baja en triptófano.

CÓMO DETERMINAR LA CANTIDAD DE FÓRMULA ESPECIAL SIN LISINA Y BAJA EN TRIPTÓFANO

Con una reducción de aproximadamente el 20 % del volumen diario de leche materna se asegura una reducción suficiente de lisina. Esto significa que el lactante cubre un 20 % de su ingesta habitual con la fórmula especial de aminoácidos y el 80 % restante, con la leche materna.

En la siguiente tabla se indica el volumen de ingesta total correspondiente al peso corporal y la dosis diaria calculada de fórmula especial y de leche materna.

PESO (KG)	FÓRMULA ESPECIAL (ML)	LECHE MATERNA VOLUMEN ESTIMADO (ML)	INGESTA TOTAL DE LÍQUIDOS VOLUMEN ESTIMADO (ML)
3,0-3,5	100	400	500
3,6-4,0	120	450-500	600
4,1-4,5	140	550-600	700
4,6-5,5	160	600-650	800
5,6-6,0	180	700-750	900
> 6	200	800	1000

TABLA 4 DOSIFICACIÓN DE LA FÓRMULA ESPECIAL



Regla general: un bebé toma en un plazo de 24 horas una cantidad de leche correspondiente a aprox. una sexta parte de su peso corporal.

ALIMENTACIÓN CON FÓRMULA ARTIFICIAL

Las fórmulas artificiales de inicio contienen más lisina que la leche materna. Por lo tanto, la proporción de fórmula especial en los bebés que no son amamantados debe ser superior. La dosis diaria prescrita de lisina se ingiere mediante una cantidad calculada de fórmula artificial, que debe distribuirse en varias tomas al día.

Al principio de la toma se da la cantidad calculada de fórmula artificial y, a continuación, se ofrece la fórmula especial hasta que el lactante esté saciado. Una vez ingerida toda la fórmula artificial, en las tomas restantes se debe ofrecer únicamente la fórmula especial.

INTRODUCCIÓN DE LA ALIMENTACIÓN COMPLEMENTARIA

La introducción de alimentos complementarios con verduras, frutas y cereales debe seguir los mismos principios que en los bebés sin problemas del metabolismo, según las pautas del Instituto de investigación en nutrición infantil de Dortmund (www.fke-do.de).

Sin embargo, la selección de alimentos debe ajustarse a los requisitos dietéticos especiales de la aciduria glutárica tipo I.

Entre los 4-5 meses: purés de verduras y patatas
Entre los 5-6 meses: papillas de leche y cereales baja en proteínas
Entre los 6-7 meses: purés de frutas y cereales
Entre los 10-12 meses, comida completa con pan

En cuanto se inicie la alimentación complementaria, se debe empezar a contar el contenido de lisina. La ingesta de leche materna o fórmula artificial se reducirá según corresponda.

INGESTA DE LA FÓRMULA DE AMINOÁCIDOS EN LA PRIMERA INFANCIA

Con el inicio de la alimentación complementaria, debe darse también la fórmula especial de aminoácidos. Es importante empezar de manera temprana para que el bebé se acostumbre pronto al sabor. La experiencia demuestra que, cuanto antes se acostumbre al sabor, mayor será la aceptación posterior de la fórmula de aminoácidos.

Al principio, el polvo se puede mezclar con 1-2 cucharadas de papilla. Debe administrarse durante la comida o inmediatamente después, para maximizar la absorción de todos los ingredientes. Se debe empezar primero por una pequeña dosis e ir aumentando según indique el dietista o especialista metabólico hasta la dosis correspondiente.

CLASIFICACIÓN DE LOS ALIMENTOS

GRUPO 1

ALIMENTOS BÁSICOS

Estos alimentos tienen un contenido relativamente bajo de lisina o incluso, algunos de ellos, totalmente nulo. Para este grupo, se calcula una asignación diaria de lisina y se consideran "libres".

- **Cereales seleccionados y sus derivados**
Pan, pasta y masas sin huevo ni leche
Arroz
Harina, copos y sémola de: trigo, espelta, centeno, maíz, mijo, arroz
- **Verduras hasta 100 mg lisina/100 g**
P. ej. tomate, pepino, zanahorias, colinabo, pimientos
- **Fruta hasta 50 mg lisina/100 g**
ex. pommes, poires, fraises, raisin, prunes
- **Productos "lácteos" veganos**
P. ej. bebidas, yogures y cremas veganas, sustituto de queso (no a base de soja)
- **Salsas/dips con un contenido de proteínas de hasta 3 g/100 g**
- **Aceites vegetales, margarina, mantequilla, manteca de cerdo**
- **Todos los tipos de azúcar, mermelada, jalea, miel, siropes**
- **Chucherías sin gelatina, leche, cacao ni frutos secos**
- **Dulces sin gelatina ni leche**
P. ej. postres sin gelatina, polos de fruta, potitos y cremas de fruta, flanes hechos con bebidas vegetales
- **Bebidas**
Agua, té, zumo de manzana y frutas, refrescos

GRUPO 2

ALIMENTOS ADECUADOS DE MANERA LIMITADA

Estos alimentos tienen un contenido relativamente alto de lisina. Por lo tanto, deben pesarse y contarse. La cantidad de lisina que debe satisfacerse con estos alimentos es la diferencia entre la lisina prescrita y la asignación de lisina "libre".

- **Cereales y derivados de avena y trigo sarraceno**
- **Patatas**
- **Verduras de más de 100 mg lisina/100 g**
P. ej., coliflor, brócoli, espinacas (no legumbres)
- **Fruta de más de 50 mg lisina/100 g**
P. ej., plátano, kiwi, melón
- **Zumos de fruta de más de 15 mg lisina/100 ml**
Todos los zumos puramente de fruta excepto el manzana
- **Salsas/dips de más de 3 g de proteína/100 g**
- **Salchichas vegetarianas o bajas en proteínas**
- **Leche y productos lácteos**
Yogur normal y bebible, nata, crema fresca y agria, queso crema
- **Frutos secos y semillas de hasta 450 mg lisina/100 g**
P. ej., coco, nueces comunes, pacanas y de Macadamia, avellanas, castañas
- **Chocolate y dulces con chocolate**

GRUPO 3

ALIMENTOS INADECUADOS

Estos alimentos tienen un contenido de lisina muy alto y, por tanto, no son adecuados.

- **Carne, aves**
- **Pescado**
- **Huevo**
- **Quesos con menos del 60% de grasa en materia seca**
Requesón bajo en grasa
- **Legumbres, como lentejas, alubias, garbanzos**
- **Frutos secos y semillas de más de 450 mg lisina/100 g**
P. ej., almendras, cacahuetes, anacardos, nueces de Brasil, pistachos, pipas de calabaza y girasol, piñones, semillas de sésamo, lino, amapola, quinoa, amaranto

ASIGNACIÓN DE LISINA "LIBRE" DIARIA

Al descontar una asignación de lisina "libre", se puede simplificar la puesta en práctica de la dieta en el día a día.

A partir de los alimentos de consumo diario del grupo verde se calcula una media del contenido de lisina, que se denomina "asignación". Esta asignación de lisina se resta de la cantidad prescrita de lisina diaria.

De este modo, no hace falta pesar ni contar estos alimentos como el pan, la pasta, y las frutas y verduras con poco contenido de lisina; es decir, se pueden considerar "libres". La asignación de lisina se debe revisar periódicamente, con el fin de detectar cambios en las cantidades de ingesta. El dietista o nutricionista de su centro metabólico debe explicarle cómo poner en práctica este método de cálculo.

CÓMO CALCULAR EL CONTENIDO DE LISINA EN LA PROTEÍNA DIETÉTICA

En los productos procesados con un contenido de lisina desconocido, se puede calcular un valor estimado a partir de la información de la lista de ingredientes. Para este tipo de cálculo se necesita la siguiente información:

- El contenido de proteína del producto procesado
- La fuente de proteína principal del producto

Diversas fuentes de proteínas tienen distintos contenidos de lisina. La fuente de proteínas se debe consultar en la lista de ingredientes. En esta lista aparecen los ingredientes de un producto procesado por orden descendente de peso (de mayor a menor).

Para hacer el cálculo, se debe consultar en la siguiente tabla la fuente de proteínas, según los ingredientes del producto procesado, así como el contenido correspondiente de mg de lisina por 1 g de proteína. Este número es el factor por el que debe multiplicarse el contenido de proteínas del producto procesado.

ALIMENTO	FUENTE DE PROTEÍNA	MG LIS/G PROTEÍNA
1 Pan, pasta, sémola, copos de cereales, harina, galletas sin leche ¹ ni huevo	Trigo, espelta, maíz, mijo	30
2 Pan, pasta, copos de cereales, harina, galletas sin leche ¹ ni huevo	Centeno, avena, cebada, arroz	40
3 Derivados de cereales y productos de panadería con un bajo porcentaje de leche ¹ o huevo, p. ej., gachas, galletas y tartas	Trigo, espelta, maíz, mijo, centeno, avena, cebada, arroz, huevo, leche ¹	45
4 Derivados de cereales y productos de panadería con un alto porcentaje de leche ¹	Leche ¹ , huevo, trigo, espelta, maíz, mijo, centeno, avena, cebada, arroz	60
5 Fruta, p. ej., zumos y polos de frutas, potitos, mermelada, jalea, gelatina comercial	Fruta, gelatina	55
6 Preparados vegetales, como salsas y sopas de verduras, ketchup, sin carne, huevo ni leche ¹	Verduras	40
7 Preparados vegetales con leche ¹ , huevo	Verduras, leche ¹ , huevo	60
8 Derivados de patata, como cremas y salsas con leche ¹ o huevo, o derivados de soja	Patata, soja y otras legumbres, huevo, leche ¹	60
9 Leche ¹ y todos los productos lácteos, levadura de panadería	Leche ¹ , levadura	80
10 Chocolate con leche	Cacao, leche ¹	45
11 Carne y salchichas	Carne	90
12 Pescado y marisco	Pescado y marisco	100

TABLA 5

¹ Leche hace referencia también a productos lácteos como queso, yogur, requesón, leche desnatada, leche en polvo, etc. Las cifras son valores medios obtenidos a partir de la base de datos de alimentos Prodi 6.6 (código federal de alimentos BLS 3.02, Souci, Fachmann, Kraut 2015)

**¿CUÁNTOS MG DE LISINA HAY EN 100 G DE GALLETAS DE MANTEQUILLA?**

En el envase, además de la lista de ingredientes, debe aparecer el contenido de proteína.

Contenido de proteína

100 g de galletas de mantequilla contienen 5,4 g de proteína

Fuente de proteínas

Consulte la lista de ingredientes

Lista de ingredientes

Harina de trigo, mantequilla clarificada, azúcar, huevo entero, sal

1. Anote el contenido de proteína: 5,4 g de proteína cada 100 g de galletas)

2. Consulte la(s) fuente(s) de proteínas correspondiente(s) en la lista de ingredientes del paquete. Dado que el trigo es el ingrediente principal y el huevo entero ocupa el penúltimo lugar, el trigo representa la mayor proporción del peso.

3. En la tabla, seleccione la combinación de fuentes de proteínas que corresponda principalmente a la lista de ingredientes y lea el factor. Se trata de la línea 3, con un factor de 45.

4. Cálculo del contenido de lisina (estimado): este factor (45) se multiplica por el contenido de proteínas de las galletas.

45 mg de lisina × 5,4 g de proteínas = 243 mg de lisina

Resultado

100 g de galletas de mantequilla contienen 243 mg de lisina.



PACIENTES CON DESÓRDENES DEL MOVIMIENTO

Los pacientes con desórdenes del movimiento tienen mayores necesidades de nutrientes y dificultades para comer o alimentarse, por lo que deben seguir unas recomendaciones especiales. Estos niños tienen más riesgo de sufrir malnutrición (desnutrición) y retraso en el desarrollo. Esto puede provocar un deterioro rápido e importante del estado nutricional y causar a su vez desórdenes del movimiento. Por lo tanto, se deben realizar controles médicos y dietéticos de forma periódica.

1. RECOMENDACIONES GENERALES

- Control periódico del aumento de peso y talla
- Asegúrese de que el niño esté cómodo durante la comida
- En función de la gravedad de la distonía, tenga en cuenta las necesidades aumentadas de energía y líquidos
- Considere la opción de utilizar una sonda (al menos por la noche)

2. NIÑOS CON PROBLEMAS LEVES DE MASTICACIÓN Y DEGLUCIÓN

Los productos adecuados para la dieta de estos niños son:

- Papillas de leche, cereales y frutas
- Purés de verduras con patata, pasta o copos de cereales
- Muesli
- Comidas completas blandas
- Batidos de frutas y verduras ("smoothies")
- Distribución de la ingesta en comidas pequeñas y frecuentes; puede darse una "recena" antes de irse a la cama.

En función de las necesidades energéticas individuales del niño, se pueden enriquecer las comidas, p. ej. con:

- Dextrinomaltoza
- Aceites vegetales de alta calidad o nata
- Fórmula especial sin proteína

Consulte las dosis recomendadas al nutricionista de su centro de tratamiento. Para triturar la comida, se puede utilizar una batidora de mano o de vaso.

3. NIÑOS CON PROBLEMAS NUTRICIONALES GRAVES

- Consulte el punto 2.
- Prepare la comida lo más concentrada posible (con poco líquido) para reducir el volumen.
- De ser necesario, espese las bebidas.
- Si no se observan mejorías, se debe recurrir a una sonda nasogástrica o una gastrostomía endoscópica percutánea (PEG).

4. ALIMENTACIÓN POR SONDA NASOGÁSTRICA O GASTROSTOMÍA

- La alimentación enteral (por tubo) puede darse de forma exclusiva o parcial. Los niños que siguen con ganas de comer pueden tener una alimentación "normal" durante el día y recibir los alimentos restantes más tarde, por ejemplo de noche, mediante una bomba de nutrición enteral.
- Se recomienda el uso de una nutrición enteral totalmente equilibrada. Sin embargo, en la mayoría de los casos esta debe complementarse con suplementos energéticos.
- Se debe comprobar periódicamente que la composición de la nutrición enteral satisfaga todos los nutrientes y requisitos de energía.

TRATAMIENTO DE EMERGENCIA DOMICILIARIO

(DESPUÉS DE CONSULTAR CON EL CENTRO METABÓLICO RESPONSABLE)

PROCEDIMIENTO GENERAL

Se debe reducir la ingesta de lisina al menos en un 50 %. A continuación, aumentar gradualmente la ingesta de proteínas a lo largo de 1-3 días hasta llegar a la cantidad habitual.

Se deben evitar los alimentos ricos en lisina, incluidos leche y productos lácteos, verduras y frutas ricas en lisina (elija productos exclusivamente del grupo de color verde).

Continuar dando la cantidad habitual de la fórmula especial de aminoácidos.

Enriquecer las bebidas con dextrinomaltoza/azúcar (consulte la tabla sobre la solución de dextrinomaltoza).

Para facilitar la puesta en práctica del tratamiento de emergencia, se pueden establecer planes de emergencia personalizados.

LACTANTES

En lactantes, la fórmula especial sin lisina y baja en triptófano puede sustituir temporalmente (entre 24 y un máximo de 48 h) las tomas de leche normal, con lisina. Administre la fórmula especial (formulación según el plan de emergencia personalizado) cada breves intervalos de tiempo y durante un máximo de 24 a 48 horas. A partir del 2º día, o como muy tarde, del 3º, se debe aumentar la ingesta de lisina.

- Día 1: 50 % de la cantidad diaria de lisina
- Día 2: 75-100 % de la cantidad diaria de lisina
- Día 3: cantidad diaria habitual de lisina

CARNITINA

La dosis de carnitina se duplica durante el periodo del tratamiento de emergencia.

EDAD	SOLUCIÓN DE DEXTRINOMALTOSA		CANTIDAD DIARIA
AÑOS	%	Kcal/100 ml	ml
0-1	10-15	40-60	150-200/kg de peso corporal
1-2	15	60	/kg de peso corporal
2-6	20	80	1200-1500
6-10	20	80	1500-2000
> 10	25	100	2000

TABLA 6

SOLUCIÓN DE DEXTRINOMALTOSA EN CASO DE ENFERMEDAD¹

La indicación se refiere al porcentaje en volumen, p. ej. 100 g de dextrinomaltoza en 1000 ml de agua corresponde a una solución al 10 %.

¹ Fuente: Dixon MA y Leonard JV. Intercurrent illness inborn errors of intermediary metabolism. Arch Dis Child 1992; 67:1387-1391



Si no se ingiere el volumen de líquido indicado en el plan de emergencia, debe administrar también té o agua enriquecida con azúcar o dextrinomaltoza, aprox. cada 2 horas (consulte la tabla sobre la solución de dextrinomaltoza).

EJEMPLOS DE PLANES DIETÉTICOS

EDAD: 1 MES – LACTANTE**Peso en kg:** 3,40 | **Talla:** 52 cm**Ingesta total estimada:** aprox 500 ml | **Prescripción:** El 20% del volumen estimado de ingesta debe cubrirse con 100 ml de fórmula especial sin lisina y baja en triptófano | Lisina: 100 mg/kg de peso corporal = 340 mg/día

	CANTIDAD	LIS (MG)	PROTEÍNAS (G)	GRASA (G)	CH (G)	CALORIAS
BIBERONES DE FÓRMULA ESPECIAL DE AMINOÁCIDOS distribuir en 6 tomas	100 ml	0	2,0	3,5	7,5	70
LECHE MATERNA a demanda	400 ml	344	4,4	16,0	28,0	276
TOTAL AL DÍA		344	6,4	19,5	35,5	346
TOTAL AL DÍA/KG DE PESO		101	1,9	5,7	10,4	102
ENERGÍA EN %			7%	51%	42%	

TABLA 7

Al principio de la toma se debe administrar la cantidad prescrita de fórmula especial y, a continuación, se da el pecho a demanda.

EDAD: 3 MESES - NOURRISSON ALIMENTÉ AVEC LAIT MATERNISÉ**Peso en kg:** 5,10 | **Talla:** 60 cm**Prescripción:** 100 mg lisina/kg de peso corporal = 510 mg /día fórmula especial de aminoácidos: a demanda

	CANTIDAD	LIS (MG)	PROTEÍNAS (G)	GRASA (G)	CH (G)	CALORIAS
BIBERONES DE FÓRMULA DE INICIO distribuir en 6 tomas de 70 ml	420 ml	512	5,5	13,9	31,5	277
BIBERONES DE FÓRMULA ESPECIAL DE AMINOÁCIDOS a demanda	300 ml	0	6,0	10,5	22,5	210
TOTAL AL DÍA		512	11,5	24,4	54,0	487
TOTAL AL DÍA/KG DE PESO		100	2,2	4,8	10,6	95
ENERGÍA EN %			9%	47%	44%	

TABLA 8

Al principio de la toma se da la cantidad calculada de fórmula artificial y, a continuación, se ofrece la fórmula especial hasta que el lactante esté saciado. Solo es necesario prescribir un volumen de ingesta mínimo si la ganancia de peso es insuficiente.

Alimentos incluidos en la asignación de lisina "libre" diaria

Alimentos que deben pesarse y contarse

EDAD: 8 MESES**Peso en kg:** 8,50 | **Talla:** 72 cm**Ingesta total estimada:** aprox. 500 ml | **Prescripción:** 90 mg/kg peso corporal = 760-800 mg/día proteína de la fórmula especial de aminoácidos (FAA)/kg de peso: 0,8-1 g = 7-9 g en total

	CANTIDAD	LIS (MG)	PROTEÍNAS (G)	GRASAS (G)	CH (G)	CALORIAS
BIBERONES DE FÓRMULA DE INICIO distribuir en 6 tomas de 70 ml	150 ml	183	2,0	5,0	11,3	99
FÓRMULA ESPECIAL DE AMINOÁCIDOS a demanda	50 ml	0	1,0	1,75	3,75	35
VERDURAS						
P. E.J. PASTA CON CREMA DE BRÓCOLI	220 g	271	4,6	4,6	17,2	134
MANTEQUILLA O ACEITE aprox. 1 cucharadita	5 g	0	0	5	0	45
FÓRMULA ESPECIAL DE AMINOÁCIDOS (de 50 g proteína/100 g) mezclar con 1-2 cucharadas de puré	5 g	0	2,5	0	1,1	15
PAPILLA DE FRUTA Y CEREALES						
PURÉ DE FRUTA, LIBRE	150 g	36	0,8	0,2	22,5	74
GALLETA	20 g	39	2	0,9	14,6	77
MANTEQUILLA O ACEITE aprox. 1 cucharadita	5 g	0	0	5	0	45
FÓRMULA ESPECIAL DE AMINOÁCIDOS (ver arriba) mezclar con 1-2 cucharadas de puré	5 g	0	2,5	0	1,1	15
PURÉ DE LECHE Y CEREALES						
FÓRMULA ARTIFICIAL DE INICIO	150 ml	183	2,0	5,0	11,3	99
FÓRMULA ESPECIAL DE AMINOÁCIDOS	50 ml	0	1,0	1,75	3,75	35
CEREALES SIN GLUTEN O SÉMOLA	20 g	44	1,4	0,2	17,3	77
PERA	20 g	5	0,1	0,1	2,5	12
FÓRMULA ESPECIAL DE AMINOÁCIDOS (ver arriba) mezclar con 1-2 cucharadas de puré	5 g	0	2,5	0	1,1	15
Alrededor de 100 ml más de líquido						
TOTAL AL DÍA		761	22,3	29,4	107,5	776
TOTAL AL DÍA/KG DE PESO		90	2,6	3,5	12,6	91
ENERGÍA EN %			11%	34%	55%	

TABLA 9



Alimentos incluidos en la asignación de lisina "libre" diaria

Alimentos que deben pesarse y contarse

EDAD: 3 AÑOS

PESO: 15 kg | **Talla:** 100 cm

Prescripción: 60 mg lisina/kg de peso corporal = 900 mg/día | Proteína de fórmula especial / kg de peso = 0,8 g de proteína = 12 g proteína de la fórmula especial

CANTIDAD	INGREDIENTES	LIS (MG)	PROTEÍNAS (G)	GRASAS (G)	CH (G)	CALORIAS
DESAYUNO						
40 g	PAN DE CENTENO Y TRIGO	96	3,4	1	19	98
1,5 cdita	MANTEQUILLA	4	0,1	6	0	56
2 cdita	MERMELADA	1	0,0	0	7	28
40 g	UVAS	6	0,3	0	6	29
80 ml	LECHE 3,5 % GRASA	226	2,7	3	4	52
7 g	FÓRMULA ESPECIAL DE AMINOÁCIDOS		4,2		1	21
60 ml	ZUMO DE MANZANA	3	0,0		7	28
	SUBTOTAL	336	10,7	10	43	312
COMIDA						
100 g	PASTA PESADA EN COCIDO	96	5,0	0	28	143
80 g	TOMATE	29	0,8	0	2	16
50 g	CALABACÍN	67	1,0	0	1	12
10 g	NATA 30% GRASA	17	0,2	3	0	30
2 cdita	ACEITE DE COLZA	0	0,0	10	0	88
7 g	FÓRMULA ESPECIAL DE AMINOÁCIDOS		4,2		1	21
60 ml	ZUMO DE MANZANA	3	0,0		7	28
	SUBTOTAL	336	10,7	10	43	312
MERIENDA						
40 g	PERA	10	0,2	0	5	23
30 g	CRUASÁN	72	2,2	2	15	91
1,5 cdita	MANTEQUILLA	4	0,1	6	0	56
	SUBTOTAL	86	2,5	9	20	169
CENA						
40 g	PAN DE CENTENO Y TRIGO	96	3,4	1	19	98
1 cdita	MANTEQUILLA	2	0,0	4	0	37
20 g	QUESO FRESCO MÍN. 70 % GRASA	145	1,9	7	1	75
60 g	ENSALADA DE ZANAHORIA Y MANZANA	23	0,4	5	6	73
7 g	FÓRMULA ESPECIAL DE AMINOÁCIDOS		4,2		1	21
60 ml	ZUMO DE MANZANA	3	0,0		7	28
	SUBTOTAL	269	10,0	17	32	332
BEBIDAS						
300 ml	AGUA TÉ	0	0,0	0	0	0
100 ml	ZUMO DE MANZANA	5	0,1		11	47
	SUBTOTAL	5	0,1	0	11	47
	TOTAL AL DÍA	907	34,6	50	145	1198
	TOTAL AL DÍA/KG DE PESO	60	2,3	3,3	9,7	80
	ENERGIA EN %		12	37	51	

TABLA 10

ALIMENTACIÓN DESPUÉS DE LOS 6 AÑOS

RACIONES RECOMENDADAS

La dieta se basa en las recomendaciones de Optimix (dieta diversificada optimizada), un concepto de alimentación saludable para niños y adolescentes. Optimix ha sido desarrollada por el Instituto de investigación en nutrición infantil (FKE) de Dortmund. www.fke-do.de

Los alimentos básicos para este grupo de edad son los cereales y derivados, así como las frutas y verduras, que deben complementarse con una pequeña cantidad de alimentos de origen animal.

Las cantidades de estos alimentos que se indican para cada edad en la tabla siguiente son valores medios para una dieta controlada en proteínas. Con estas cantidades, se asegura una ingesta suficiente de todos los nutrientes esenciales.

ALIMENTO DE ORIGEN ANIMAL	CANTIDADES RECOMENDADAS	6 A	7-9 A	10-12 A	13-14 A	15-18 A
LECHE, PRODUCTOS LÁCTEOS¹	ml/día, g/día	350	400	420	425 (m) 450 (h)	450 (m) 500 (h)
CARNE, SALCHICHAS	g/día	40	50	60	65 (m) 75 (h)	75 (m) 85 (h)
HUEVOS	unidades/semana	2	2	2-3	2-3 (m/h)	2-3 (m/h)
PESCADO	g/día	50	75	90	100 (m/h)	100 (m/h)

TABLA 11

Medias diarias recomendadas de alimentos de origen animal para niños y adolescentes según Optimix®. m = mujer; h = hombre

¹ 100 ml de leche pueden sustituirse por unos 15 g de queso duro.



SELECCIÓN DE ALIMENTOS (DESPUÉS DE LOS 6 AÑOS)

ADECUADOS

— Cereales y derivados

Pan, pasta, arroz, productos de panadería sin frutos secos ni semillas con un alto contenido de lisina

— Patatas en cualquier método de cocción

— Verduras, excepto legumbres

— Fruta

— Grasas para untar y cocinar

Mantequilla, margarina, aceites vegetales, manteca de cerdo

— Nata y crema fresca

— Frutos secos y semillas de hasta 450 mg lisina/100 g

coco, nueces comunes, pacanas y de Macadamia, avellanas, castañas

— Azúcar y similares

Mermelada, jalea, miel, sirope, chucherías, dulces con chocolate (preferiblemente sin frutos secos ni semillas con un alto contenido de lisina)

ADECUADOS EN CANTIDAD LIMITADA

(Para consultar las cantidades, vea la Tabla 11)

— Leche y productos lácteos

P. ej., yogur, queso de más de 30 % de grasa

— Huevo

— Carne, salchichas

— Pescado

— Legumbres

(100-150 g cocidos por semana)

— Frutos secos y semillas de hasta 800 mg lisina/100 g

P. ej., almendras, nueces de Brasil, sésamo

Los alimentos del grupo amarillo son necesarios para asegurar una ingesta suficiente de proteína de alto valor biológico, minerales, vitaminas y oligoelementos. Se deben preferir la leche y los productos lácteos frente a la carne y las salchichas

NO ADECUADOS

— Frutos secos y semillas de más de 800 mg lisina/100 g

Cacahuets, anacardos, pistachos, pipas de calabaza y girasol, semillas de amapola, lino, piñones

— Pescado, carne y charcutería

Porciones más grandes de las indicadas en la tabla

— Legumbres

Porciones más grandes de lentejas, habas grandes, habas de soja, guisantes, garbanzos

EDAD: 6 AÑOS

Peso: 20 kg | Talla: 119 cm

Ingesta de lisina conforme a las raciones recomendadas por el Instituto de investigación en nutrición infantil (Optimix®) para una alimentación equilibrada.

CANTIDAD	INGREDIENTES	LIS (MG)	PROTEÍNAS (G)	GRASAS (G)	CH (G)	CALORIAS
DESAYUNO						
150 ml	ZUMO DE NARANJA	13	1,0	0	13	65
MEZCLA DE MUESLI:						
40 g	MUESLI	139	4,1	2	24	141
5 g	RALLADURA DE COCO	15	0,4	3	0	33
100 g	FRUTOS ROJOS	38	0,8	0	6	36
100 g	YOGUR CON FRUTA 3,5 %	279	3,9	3	15	106
SUBTOTAL		484	10,3	9	58	381
MERIENDA						
50 g	PAN INTEGRAL	116	4,2	1	21	116
10 g	MANTEQUILLA	5	0,1	8	0	74
15 g	SALCHICHÓN	248	2,9	5	0	56
40 g	PEPINO	11	0,2	0	1	6
SUBTOTAL		380	7,4	14	22	252
COMIDA						
160 g	PASTA PESADA EN COCIDO	154	8,0	1	45	229
10 g	ACEITE DE OLIVA	0	0,0	10	0	88
5 g	CEBOLLA	3	0,1	0	0	2
5 g	SALSA DE TOMATE	5	0,1	0	0	2
50 g	CHAMPIÑONES	85	2,1	0	0	12
100 g	TOMATE	36	1,0	0	3	20
40 ml	CALDO DE VERDURAS	4	0,1	1	0	8
SUBTOTAL		287	11,3	12	49	361
MERIENDA						
100 g	FRUTA	19	0,3	0	14	65
20 g	TABLETA DE CHOCOLATE	72	1,3	4	13	96
SUBTOTAL		91	1,7	4	28	161
CENA						
50 g	PAN DE CENTENO Y TRIGO	120	4,3	1	23	123
10 g	MANTEQUILLA	5	0,1	8	0	74
15 g	QUESO DURO MÍN. 45% GR. MAT. SECA	235	3,1	3	0	44
30 g	PIMIENTO	18	0,3	0	1	7
150 ml	LECHE ENTERA 3,5 % GRASA	425	5,1	5	7	98
SUBTOTAL		802	12,9	18	31	345
BEBIDAS						
700 ml	AGUA, TÉ	0	0,0	0	0	0
TOTAL AL DÍA		2045	43,5	57	188	1500
TOTAL AL DÍA/KG DE PESO		102	2,2	2,9	9,4	75
ENERGIA EN %			12	34	54	

TABLA 12

TABLA DE INFORMACIÓN NUTRICIONAL PARA EL CÁLCULO DE LISINA

TODOS LOS VALORES NUTRICIONALES CORRESPONDEN A 100 GRAMOS DEL ALIMENTO EN CUESTIÓN

Fuente de los datos: Prodi 6.6 Expert (código federal de alimentos 3.02, SOUCI FACHMANN KRAUT 2015)

ALIMENTO	LISINA (MG)	PROTEÍNAS (G)	GRASAS (G)	CH (G)	CALORIAS
BOLLERÍA					
Base de tarta de bizcocho/brazo de gitano	335	7,6	11	48	322
Biscotes	195	9,9	4	73	385
Bizcocho de soletilla	588	11,8	7	74	412
Bizcochos de masa batida, como bizcocho marmolado, magdalenas	242	6,4	15	48	365
Brazo de gitano con limón	255	4,7	9	30	221
Brioche sin relleno	303	7,5	11	36	273
Buñuelos berlineses con confitura de cereza	236	6,2	11	46	310
Cruasán de hojaldre	233	7,5	33	45	514
Cruasán de mantequilla con levadura, p. ej. precocido	240	7,5	8	49	302
Dumplings de masa de levadura	213	6,5	14	50	354
Galletas de mantequilla con masa quebrada	192	6,3	25	60	502
Galletas de mantequilla	308	8,1	11	75	441
Galletas tipo americanas	213	5,1	11	50	320
Hojaldre	98	4,1	32	29	422
Merengue	321	5,6	0	84	364
Palmeritas de hojaldre	110	5,6	30	53	505
Pan dulce "hefezopf" con masa de levadura	270	7,8	1	52	257
Strudel de manzana	64	2,3	6	26	171
Tarta de manzana con masa quebrada	93	2,9	9	35	233
Tarta de miel	135	4,4	1	68	310
Tarta de queso	610	9,1	9	23	216
INGREDIENTES PARA HORNEAR					
Cacao en polvo ligeramente desgrasado	720	22,6	20	18	390
Gelatina	3800	84,2	0	0	343
Levadura de panadería prensada, fresca	1230	16,7	1	1	96
Levadura seca	2894	35,6	2	32	328
Levadura química, bicarbonato sódico, cremor tártaro, almidón para nata/natillas, etc., sin enriquecer					
PANADERÍA					
Bretzel/panecillo malteado	181	9,1	4	56	307
Confituras, jaleas, mermeladas	7	0,1	0	69	284
Crema dulce de chocolate y avellanas	181	4,3	31	58	537
Jarabe de arce	0	0,0	0	67	274
Miel	17	0,4	0	75	306
Nata para untar, 22 % grasa	200	2,8	22	4	220
Pan de centeno con trigo	300	6,7	1	46	230
Pan de trigo blanco, pan tostado	188	8,2	1	49	248
Pan de trigo con centeno		7,4	1	46	236
Pan Graham	200	8,4	1	40	220

ALIMENTO	LISINA (MG)	PROTEÍNAS (G)	GRASAS (G)	CH (G)	CALORIAS
Pan integral	297	7,3	1	39	213
Pan integral/multicereal	253	8,3	1	51	267
PAN PLANO	188	8,2	1	49	248
Panecillos de centeno	299	8,0	2	39	226
Panecillos/bollitos/baguette	190	8,9	2	56	278
Preparados untables dulces					
Sirope dorado	79	1,2	0	67	278
Tortas multicereales	338	11,0	2	68	356
Tostada de pan integral	213	7,9	3	48	262
HUEVO					
1 huevo de gallina clase M (aprox. 58 g)	409	6,9	5	1	79
Clara de huevo de gallina	638	11,1	0	1	48
Huevo de gallina	706	11,9	9	2	137
Yema de huevo de gallina	1123	16,1	32	0	348
SALSAS PROCESADAS					
Alcaparras en conserva escurridas	140	2,1	0	3	28
Caldo de carne preparado	22	0,4	0	0	3
Caldo de verduras preparado	11	0,2	2	0	20
Caldo en polvo seco	1049	17,0	4	11	149
Kétchup	94	2,1	0	24	112
Mayonesa, 80 % grasa	98	1,5	83	2	743
Mostaza	362	6,0	4	6	88
Salsa de soja procesada	588	8,7	0	8	70
Salsa de tomate	103	2,3	1	6	43
Salsa tártara con 65 % de grasa	72	1,1	65	15	642
Vinagre (de manzana, hierbas, vino, etc.)	19	0,4	0	1	20
GRASAS Y ACEITES					
Aceites vegetales, p. ej. aceite de girasol, de colza, de oliva, etc.	0	0,0	100	0	884
Manteca de cerdo	9	0,1	100	0	882
Mantequilla clarificada	18	0,3	100	0	880
Mantequilla	48	0,7	83	1	741
Margarina	15	0,2	80	0	709
PESCADO Y MARISCO					
Anillas de calamar rebosadas fritas	1296	14,6	4	9	134
Crustáceos cocidos	1468	18,6	2	1	92
Marisco bivalvo	842	10,5	1	3	66
Pescado cocido	2207	22,2	3	0	114
Pescado crudo	1923	19,3	2	0	100
Varitas de pescado empanadas y fritas	1033	12,1	9	14	183

ALIMENTO	LISINA (MG)	PROTEÍNAS (G)	GRASAS (G)	CH (G)	CALORIAS
CARNE / SALCHICHAS					
Carne (cerdo, res, ternera, cordero) cruda	1843	20,5	14	0	207
Carne (cerdo, res, ternera, cordero) cocida	2472	27,5	266	0	17
Carne picada mixta (vacuno/cerdo) cruda	1723	19,4	16	0	224
Embutido "leberkäse"	1019	11,8	27	0	292
Jamón de cerdo ahumado crudo (pata)	1878	21,2	6	0	136
Jamón de cerdo cocido	2320	22,5	4	1	128
Paté tipo "leberwurst"	963	12,5	31	1	331
Pechuga de pavo cruda	2110	24,1	1	0	107
Pollo crudo	1768	19,9	10	0	166
Salami	1650	19,4	33	2	375
Salchicha de Bolonia	930	12,1	28	0	300
Salchicha de jamón alemana	1437	16,6	10	3	172
Salchicha tipo bratwurst	1110	12,8	27	0	289
Salchicha tipo "gelbwurst"	920	11,6	28	0	293
Salchicha tipo "teewurst"	1033	12,0	45	2	456
Salchicha "jagdwurst"	1320	15,3	16	0	203
Salchichas de perrito / tipo viena	1138	13,1	25	0	271
VERDURAS					
Acedera	196	3,2	0	1	26
Aceitunas negras en conserva escurridas	65	1,8	17	4	200
Aceitunas verdes en conserva escurridas	51	1,4	14	2	148
Acelga	84	2,1	0	1	21
Achicoria	42	1,2	0	2	20
Ajo	363	6,0	0	28	145
Alcachofa	158	2,4	0	3	43
Apionabo	74	1,6	0	2	27
Apio	19	1,2	0	2	21
Berenjena	34	1,2	0	2	20
Brócoli	150	3,8	0	3	34
Calabacín	133	2,0	0	2	23
Calabaza	53	1,1	0	5	29
Canónigos	110	1,8	0	1	18
Cebolla	57	1,2	0	5	30
Cebolleta/cebolla tierna	82	1,3	0	6	34
Chirivía	78	1,3	0	12	64
Chucrut escurrido	71	1,5	0	1	21
Col china	58	1,1	0	1	16
Col de Saboya	92	2,8	0	3	32
Col lombarda	71	1,5	0	4	27
Col rizada	240	4,3	1	3	45

ALIMENTO	LISINA (MG)	PROTEÍNAS (G)	GRASAS (G)	CH (G)	CALORIAS
Coles de Bruselas	250	4,5	0	3	44
Coliflor	140	2,5	0	2	28
Colinabo	64	1,9	0	4	28
Diente de león	189	3,1	1	2	35
Endivias	105	1,8	0	1	18
Escorzonera	92	1,4	0	2	54
Espárragos	89	2,0	0	2	21
Espinacas	160	2,8	0	1	22
Guisantes	610	6,5	0	12	91
Hinojo	92	1,4	0	3	23
Jengibre	68	1,2	1	9	53
Judías verdes	140	2,4	0	5	37
Lechuga iceberg	59	1,0	0	2	15
Lechuga romana	95	1,6	0	2	18
Lechuga	70	1,2	0	1	14
Maíz dulce	130	3,3	1	16	95
Nabo	51	1,0	0	5	32
Ocra	125	2,1	0	2	29
Ortiga	415	7,4	1	1	48
Pepino	26	0,6	0	2	14
Pimiento	59	1,1	0	3	23
Puerro	139	2,1	0	3	29
Rabanitos	71	1,1	0	2	17
Rábano largo	58	1,1	0	2	18
Rábano picante	123	2,8	0	12	78
Radichio	71	1,2	0	2	16
Raíz de perejil	113	2,9	0	6	48
Remolacha	82	1,5	0	8	47
Repollo blanco	65	1,4	0	4	30
Rúcula	18	2,6	1	2	30
Rutabaga	48	1,2	0	6	36
Tomate	29	0,9	0	3	20
Verdolaga	92	1,5	0	1	17
Zanahorias	47	0,8	0	7	39
CEREALES, COPOS, HARINAS					
Almidón de maíz	11	0,4	0	86	353
Almidón de trigo	9	0,4	0	86	355
Amaranto crudo	747	14,5	7	66	403
Arroz blanco cocido	77	2,1	0	19	87
Arroz crudo	270	7,4	1	78	355
Avena cruda	440	10,7	7	56	351

ALIMENTO	LISINA (MG)	PROTEÍNAS (G)	GRASAS (G)	CH (G)	CALORIAS
Cebada cruda	377	11,2	2	63	338
Cebada mondada cruda	320	10,4	1	71	351
Centeno crudo	375	9,5	2	61	326
Copos de maíz	180	7,7	1	80	368
Copos de mijo	240	10,6	4	69	364
Copos de trigo	316	11,4	2	60	330
Copos integrales de avena	457	13,2	7	60	373
Cuscús crudo	319	11,7	2	69	353
Espelta cruda	316	11,6	3	63	347
Fécula de patata	41	0,6	0	83	341
Gachas de trigo sarraceno	390	8,1	2	73	348
Harina de arrurruz (almidón de maranta)	20	0,4	0	94	388
Harina de centeno tipo 1150	350	9,0	1	68	338
Harina de espelta verde	284	10,4	2	77	383
Harina de trigo sarraceno	305	5,1	1	78	351
Harina de trigo tipo 1050	300	12,1	2	67	347
Harina de trigo tipo 405	211	10,0	1	72	348
Mijo, grano entero crudo	226	9,6	4	64	355
Muesli sin frutos secos ni semillas	371	11,0	7	59	364
Pan rallado	276	10,1	2	74	368
Quinoa cruda	860	12,2	6	62	369
Sémola de maíz/polenta, cruda	237	8,8	1	74	354
Sémola de trigo	281	10,3	1	69	342
Trigo crudo	316	11,4	2	60	330
LEGUMBRES					
Alubias rojas crudas	1768	22,1	1	37	292
Alubias rojas en conserva escurridas	750	9,4	1	15	124
Garbanzos crudos	1402	19,8	3	38	309
Garbanzos en conserva escurridos	516	7,3	3	17	133
Guisantes crudos	1613	22,9	1	42	309
Habas de soja crudas	1937	33,7	18	6	365
Judías blancas crudas	1694	21,3	2	40	277
Judías blancas en conserva, escurridas	715	9,0	1	17	117
Lentejas crudas	1731	23,5	1	49	329
PATATAS, DERIVADOS Y ALIMENTOS RICOS EN ALMIDÓN					
Bombas de patata	167	2,9	5	16	123
Boniato (batata)	70	1,6	1	24	117
Fideos de patata "Schupfnudeln" crudos	231	4,8	2	23	131
Ñoquis crudos	167	3,9	1	34	165
Patatas asadas/rostitas hechas al horno o congeladas	189	2,9	8	26	190
Patatas fritas congeladas	275	4,2	15	36	295

ALIMENTO	LISINA (MG)	PROTEÍNAS (G)	GRASAS (G)	CH (G)	CALORIAS
Patatas fritas de bolsa	400	5,5	39	45	562
Patatas peladas crudas	127	1,9	0	16	76
Plátano macho	69	1,1	0	28	127
Tupinambo crudo	122	2,4	0	4	54
QUESOS					
Brie, mín. 60 % grasa m. s.	1199	16,8	33	0	362
Mascarpone mín. 80 % grasa m. s.	390	4,5	40	3	387
Mozzarella de leche de vaca, mín. 45 % grasa m. s.	1440	17,1	21	2	263
Parmesano mín. 40 % grasa m. s.	2447	34,3	30	0	407
Queso azul, mín. 50 % grasa en mat. seca, p. ej. roquefort	1628	21,6	30	1	358
Queso cottage	927	12,3	4	3	104
Queso crema mín. 60 % grasa m. s.	1200	11,3	32	3	337
Queso de cabra mín. 45 % grasa m. seca	2012	25,3	27	0	344
Queso de oveja/feta mín. 50 % grasa m. s.	1204	15,7	24	1	284
Queso duro mín. 30 % grasa m. s.	2107	26,5	16	0	252
Queso duro mín. 45 % grasa m. s.	2012	25,3	27	0	344
Queso duro mín. 50 % grasa m. s.	1649	21,9	30	0	356
Queso fundido mín. 50 % grasa m. s.	904	12,0	27	7	318
Queso para raclette, mín. 45 % grasa m. s.	1620	22,7	28	0	343
Queso "Quark" mín. 20 % grasa m. s.	1050	12,5	5	3	109
Queso "Quark" mín. 40 % grasa m. s.	930	11,1	11	3	159
Salsa de queso "Cancoillotte" mín. 40 % grasa	904	12,0	14	3	187
HIERBAS					
Ajo de oso fresco	57	0,9	0	3	23
Albahaca fresca	204	3,1	1	5	47
Berro fresco	321	4,2	1	2	41
Cebollino fresco	192	3,6	1	2	40
Eneldo fresco	243	3,7	1	8	65
Perejil fresco	280	4,4	0	7	60
Salvia fresca	113	1,7	2	7	59
LECHE Y PRODUCTOS LÁCTEOS					
Crema agria 10 % grasa	200	2,8	18	3	187
Crema/nata agria 40 % grasa	150	2,1	40	2	373
Cuajada 3,5 % grasa	242	3,4	4	4	64
Cuajada con fruta	206	2,9	3	14	99
Kéfir 3,5 % grasa	230	3,2	4	4	64
Lactosuero dulce	79	0,8	0	5	25
Leche de vaca 3,5 % grasa	283	3,4	4	5	65
Leche materna	86	1,1	4	7	69
Nata 30 % grasa	168	2,4	32	3	303

ALIMENTO	LISINA (MG)	PROTEÍNAS (G)	GRASAS (G)	CH (G)	CALORIAS
Suero de mantequilla	330	3,5	1	4	37
Yogur 10 % grasa	221	3,1	10	4	118
Yogur 3,5 % grasa	280	3,9	4	4	69
Yogur con fruta, 3,5 % grasa	279	3,9	3	15	106
PASTA					
Pasta de sémola dura sin huevo, cocida	107	5,6	1	31	159
Pasta de sémola dura sin huevo, cruda	240	12,5	1	70	357
Pasta integral de trigo, sin huevo, cocida	163	6,0	1	27	153
Pasta integral de trigo, sin huevo, cruda	366	13,4	3	61	345
FRUTOS SECOS Y SEMILLAS					
Almendras dulces	580	24,0	53	6	611
Anacardos	1000	21,0	47	22	598
Avellanas	450	16,3	63	6	664
Cacahuetes	1100	29,8	48	7	599
Castañas	150	2,9	2	41	212
Coco rallado	300	7,4	65	8	668
Nueces de Brasil	530	17,0	68	4	697
Nueces de Macadamia	336	8,8	73	4	719
Nueces pecanas	441	11,0	72	4	717
Nuez común	410	16,1	71	6	723
Piñones	868	24,0	51	7	589
Pipas de calabaza	2283	35,5	46	3	581
Pipas de girasol	960	26,1	26	35	491
Pistachos	1108	20,8	52	12	608
Semillas de amapola	1195	23,8	42	4	526
Semillas de lino	880	22,3	37	8	488
Sésamo	640	20,9	50	10	593
FRUTA					
Aguacate	90	1,4	13	4	138
Albaricoque	69	0,9	0	9	45
Arándano azul	16	0,6	1	6	46
Arándano rojo	11	0,3	1	6	41
Caqui	42	0,6	0	16	76
Cascabelillo	24	0,7	0	14	67
Cereza	36	0,9	0	13	64
Ciruela	19	0,6	0	10	48
Clementina	41	0,7	0	9	50
Dátiles	90	2,0	1	65	297
Frambuesa	42	1,3	0	5	43
Fresa	34	0,8	0	6	36
Granada	53	0,7	1	16	80

ALIMENTO	LISINA (MG)	PROTEÍNAS (G)	GRASAS (G)	CH (G)	CALORIAS
Grosella roja	36	1,1	0	5	40
Higo	60	1,3	1	13	67
Higos secos	140	3,5	1	55	272
Kiwi	76	1,0	1	9	62
Lichi	68	0,9	0	17	78
Lima	31	0,5	2	2	48
Limón	35	0,7	1	3	39
Mandarina	36	0,7	0	10	54
Mango	58	0,6	0	12	62
Manzana	15	0,3	0	14	65
Maracuyá	182	2,4	0	10	67
Melocotón	29	0,8	0	9	44
Melón cantalupo	67	0,9	0	12	57
Membrillo	23	0,4	1	7	50
Naranja	39	1,0	0	8	47
Nectarina	44	0,9	0	12	60
Papaya	52	0,5	0	7	36
Pera	26	0,5	0	12	58
Piña	35	0,5	0	12	59
Plátano	57	1,1	0	20	93
Pomelo	19	0,6	0	7	45
Ruibarbo	25	0,6	0	1	20
Sandría	89	0,6	0	8	39
Uva espina	25	0,8	0	7	43
Uvas pasas	71	2,5	1	68	314
Uvas	15	0,7	0	15	72
Zarzamora	38	1,2	1	6	43
SETAS					
Boleto anaranjado (Leccinum versipelle) crudo	98	2,2	1	0	26
Boleto de abedul crudo	41	4,7	1	0	38
Champiñón crudo	170	4,1	0	1	24
Colmenilla crudo	168	2,5	0	1	28
Hongo de miel crudo	215	3,2	1	0	30
Níscalo crudo	57	2,8	1	0	28
Rebozuelo crudo	39	2,4	0	0	21
Seta calabaza cruda	190	5,4	0	1	39
Seta de ostra cruda	150	3,5	0	3	35
Shiitake crudo	56	1,6	0	12	46
Trufa cruda	490	8,3	1	7	90
BROTOS					
Brotos de alfalfa crudos	224	4,0	1	2	35

ALIMENTO	LISINA (MG)	PROTEÍNAS (G)	GRASAS (G)	CH (G)	CALORIAS
Brotes de bambú crudos	128	2,5	0	1	23
Brotes de bambú en conserva escurridos	113	2,2	19	1	0
Brotes de judía mungo	246	3,2	0	2	26
Brotes de soja crudos	444	6,3	1	5	59
HELADOS, DULCES, APERITIVOS					
Arroz inflado	291	7,5	2	84	394
Beso de moza	216 ¹	3,6	11	64	357
Caramelos duros	33	0,5	0	95	391
Chicle	7	0,1	0	95	387
Chocolate con leche entera y frutos secos	553	9,2	32	50	531
Chocolate con leche	393	9,2	32	54	539
Chocolate negro	377	8,1	31	46	514
Cookies con chocolate	222	6,7	24	55	466
Crackers	218	11,1	3	75	386
Crocante	94	3,3	13	81	457
Fideos de chocolate	335	7,2	18	62	458
Fondant	0	0,0	0	88	357
Galletas de mantequilla	308	8,1	11	75	441
Gominolas de fruta sin gelatina	71	1,6	0	79	352
Grageas de chocolate	215	4,6	4	78	381
Gusanitos con cacahuete	335	10,4	35	45	538
Helado de agua/paleta	0	0,0	0	15	61
Helados lácteos	116	1,6	22	12	250
Nubes	132	2,0	0	80	333
Ositos de goma con gelatina	434	6,6	0	79	348
Ositos de goma sin gelatina	0	0,1	0	83	334
Palitos malteados	185	9,7	1	76	354
Palomitas de maíz	342	12,7	5	67	388
Patatas fritas de bolsa	400	5,5	39	45	562
Polo de fruta	107	1,5	2	29	142
Regaliz	105	4,4	1	87	381
Sorbete	12	0,2	0	32	139



FUENTES

GUÍA

Guía de la AWMF n.º 027/018 (fase de desarrollo "S3") para el diagnóstico, tratamiento y manejo de la aciduria glutárica tipo I (sinónimo: glutaryl-CoA deshidrogenasa). 2ª revisión, junio de 2016. URL: www.awmf.org

RECOMENDACIONES DIETÉTICAS, ANÁLISIS DE ALIMENTOS

Sociedad alemana de nutrición, sociedad austríaca de nutrición, sociedad suiza para la investigación sobre nutrición, asociación suiza para la nutrición (D-A-CH) (2015): Referenzwerte für die Nährstoffzufuhr. (Valores de referencia para la ingesta de nutrientes) Bonn, 2ª edición; Neuer Umschau Buchverlag. ISBN 978-3865281487.

Base de datos de nutrición Nutribase (incl. Código federal de alimentos BLS 3.02)

Optimix®. Instituto de investigación sobre nutrición infantil (FKE) de Dortmund. URL: www.fke-do.de Prodi 6.6 (Código federal de alimentos 3.02, Souci, Fachmann, Kraut 2015)

TRABAJOS ORIGINALES (EN INGLÉS)

Boy N, Mühlhausen C, Maier EM, et al (2017) Proposed recommendations for diagnosis and management of individuals with glutaric aciduria type I—second revision. *J Inher Metab Dis* 40:75–101.

Boy N, Mengler K, Thimm E, et al (2018) Newborn screening: A disease-changing intervention for glutaric aciduria type 1. *Ann Neurol* 83:970–979.

Dixon MA und Leonard JV (1992) Intercurrent illness inborn errors of intermediary metabolism. *Arch Dis Child* 67: 1387–1391.

Heringer J, Boy SPN, Ensenauer R, et al (2010) Use of guidelines improves the neurological outcome in glutaric aciduria type I. *Ann Neurol* 68:743–752.

Müller E, Kölker S (2004) Reduction of lysine intake while avoiding malnutrition—major goals and major problems in dietary treatment of glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency. *J Inher Metab Dis* 27: 903–910.

Kölker S, Greenberg CR, Lindner M, Müller E, Naughten ER, Hoffmann GF (2004) Emergency treatment in glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency. *J Inher Metab Dis* 27:893–902.

Kölker S, Garbade S, Greenberg CR, et al (2006) Natural history, outcome, and treatment efficacy in children and adults with glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency. *Pediatr Res* 59:840–847.

Kölker S, Garbade SF, Boy N, et al (2007) Decline of acute encephalopathic crises in children with glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency identified by neonatal screening in Germany. *Pediatr Res* 62:353–362.

Kölker S, Christensen E, Leonard JV (2011) Diagnosis and management of glutaric aciduria type I revised recommendations. *J Inher Metab Dis* 34:677–694.

Kölker S, Christensen E, Leonard JV, et al (2007) Guideline for the diagnosis and management of glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency (glutaric aciduria type I). *J Inher Metab Dis* 30:5–22.

Monavari AA, Naughten ER (2000) Prevention of cerebral palsy in glutaric aciduria type I by dietary management. *Arch Dis Child* 82:67–70.

Strauss KA, Puffenberger EG, Robinson DL, Morton DH (2003) Type I glutaric aciduria, part 1: Natural history of 77 patients. *Am J Med Genet* 121C:38–52.

Yannicelli S, Rohr F, Warman FL (1994) Nutrition support for glutaric acidemia type I. *J Am Diet Assoc* 94:183–191.

ENLACES DE INTERNET

Alemania

- Grupo de apoyo para afectados por aciduria glutárica: www.glutarazidurie.de
- Asociación de trastornos metabólicos pediátricos (APS) en la sociedad de medicina pediátrica y de la adolescencia (DGKJ): www.aps-med.de
- Asociación de sociedades médico-científicas (AWMF): www.uni-duesseldorf.de/AWMF/
- Asociación de dietética pediátrica (APD): www.netzwerk-apd.de
- Instituto de investigación sobre nutrición infantil (FKE): www.fke-do.de
- Sociedad alemana de nutrición (DGE): www.dge.de
- Sociedad alemana de distonía (DDG): www.dystonie.com
- Orphanet – El portal sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos: www.orpha.net
- Alianza de enfermedades crónicas raras (ACHSE): www.achse-online.de

Internacionales

- Asociación de acidemias orgánicas (OAA): www.oaaneews.org
- Organización Internacional de acidemia glutárica (IOGA): www.glutaricacidemia.org
- Sociedad para el estudio de los errores congénitos del metabolismo (SSIEM): www.ssiem.org

