

TEMPLE



Tools **E**nabling **M**etabolic **P**arents **L**Earning

ADAPTADO POR EL GRUPO DE DIETISTAS

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



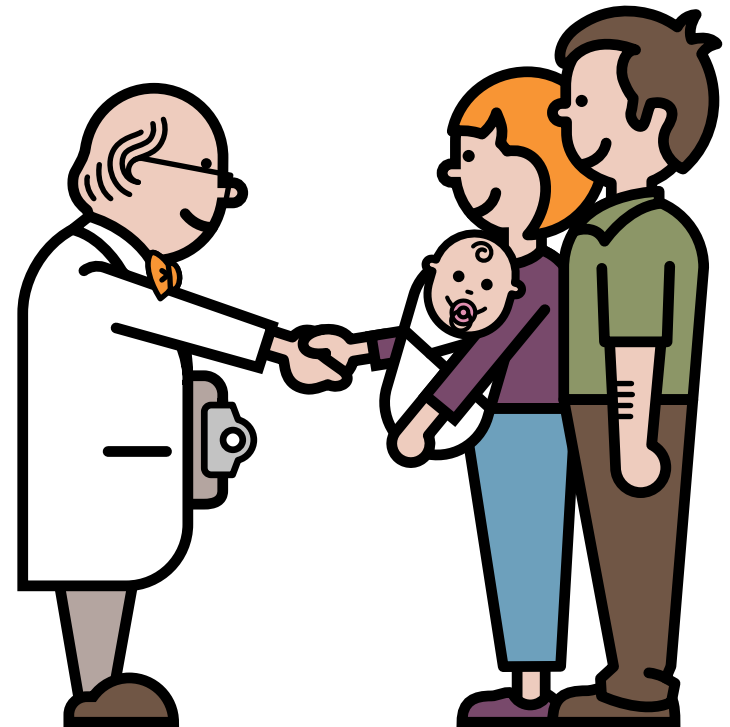
BASADO EN EL TEMPLE ORIGINAL ESCRITO
POR WENDEL Y BURGARD

En colaboración con **NUTRICIA**
como un servicio para la medicina metabólica

PARA USO EXCLUSIVO DEL PROFESIONAL SANITARIO

MSUD

Información a las familias tras el cribado neonatal positivo



ADAPTADO POR EL GRUPO DE DIETISTAS

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASADO EN EL TEMPLE ORIGINAL ESCRITO
POR WENDEL Y BURGARD

TEMPLE



Tools Enabling Metabolic Parents LEarning

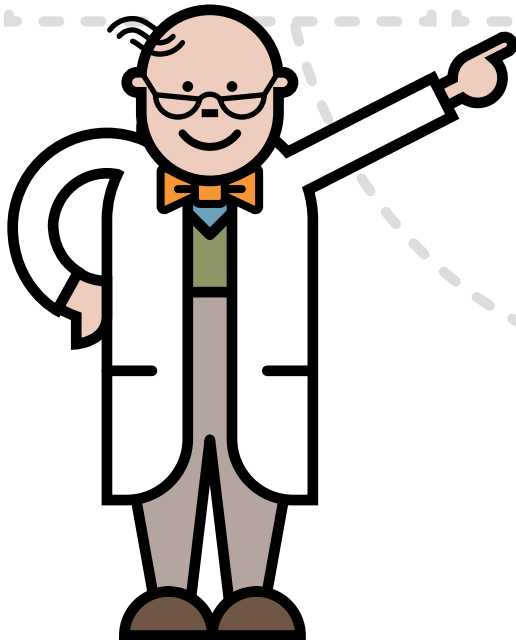
En colaboración con **NUTRICIA**
como un servicio para la medicina metabólica

¿Qué es la MSUD?

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

Es una enfermedad metabólica hereditaria.

Enfermedad de la Orina con olor a Jarabe de Arce



MSUD

¿Qué es la MSUD?



Demasiados
cetoácidos
en la orina



Demasiada
leucina en la
sangre

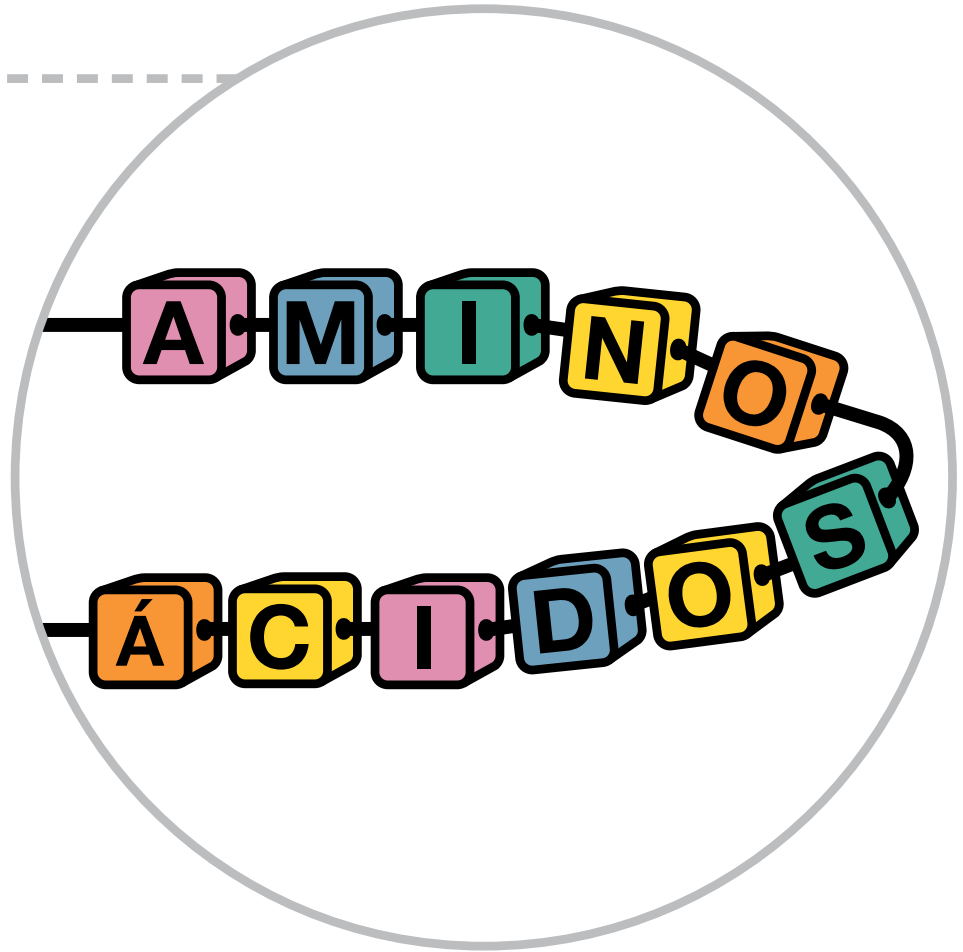
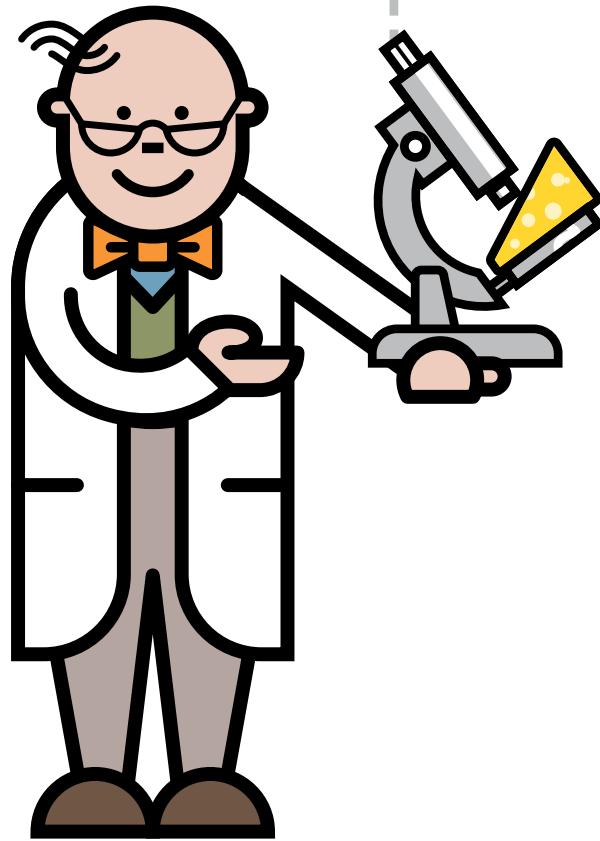
MSUD y proteínas

La MSUD influye en la manera que tiene su bebé de descomponer las proteínas.

Muchos alimentos contienen proteínas. El cuerpo necesita proteínas para crecer y repararse.



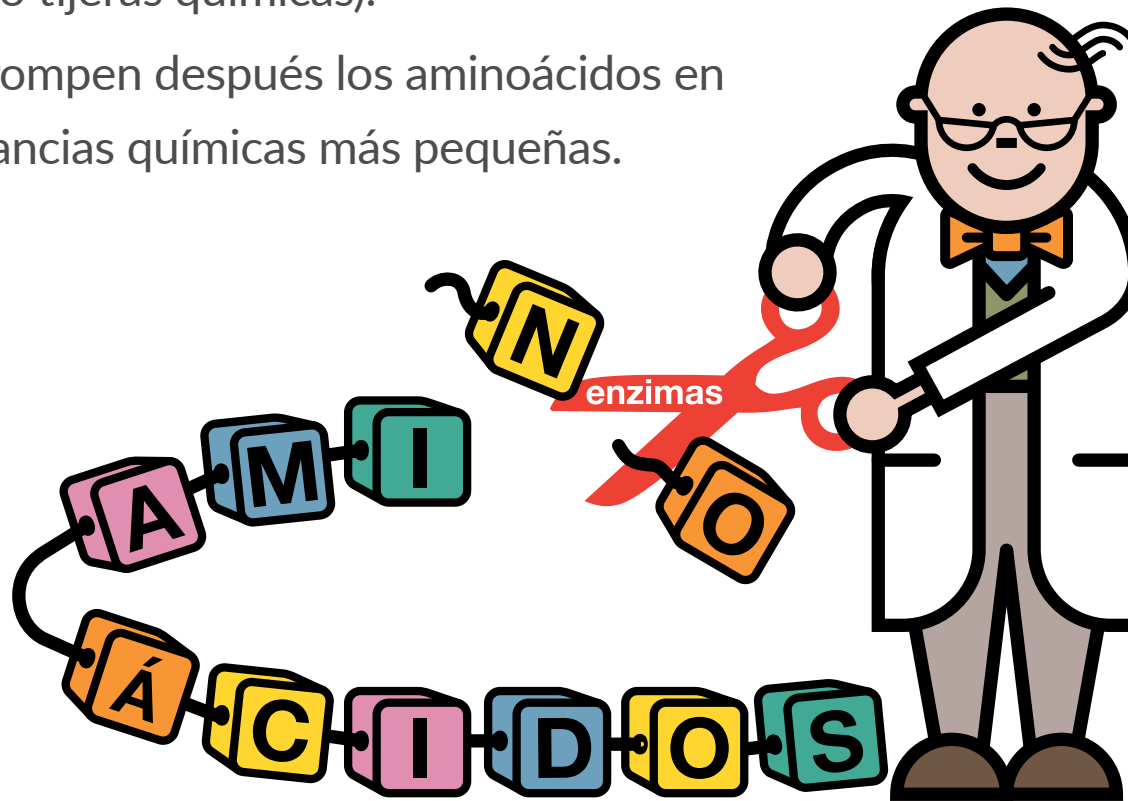
¿Qué es una proteína?



Proteínas y enzimas

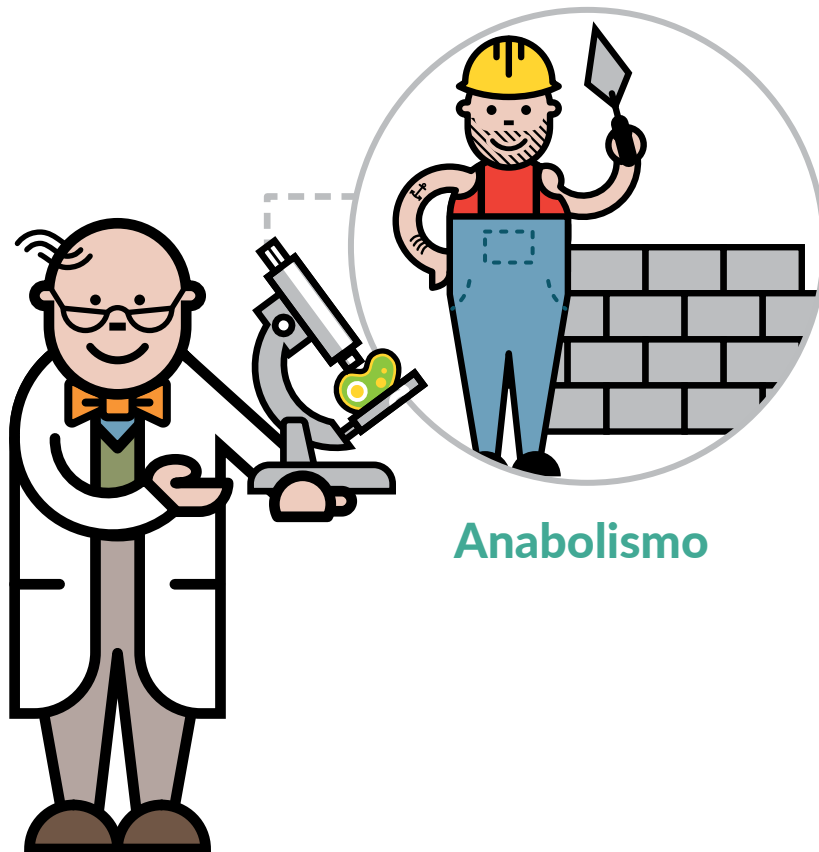
Las proteínas se descomponen en aminoácidos (los ladrillos de las proteínas) por efecto de las enzimas (que son como tijeras químicas).

Las enzimas rompen después los aminoácidos en partes o sustancias químicas más pequeñas.

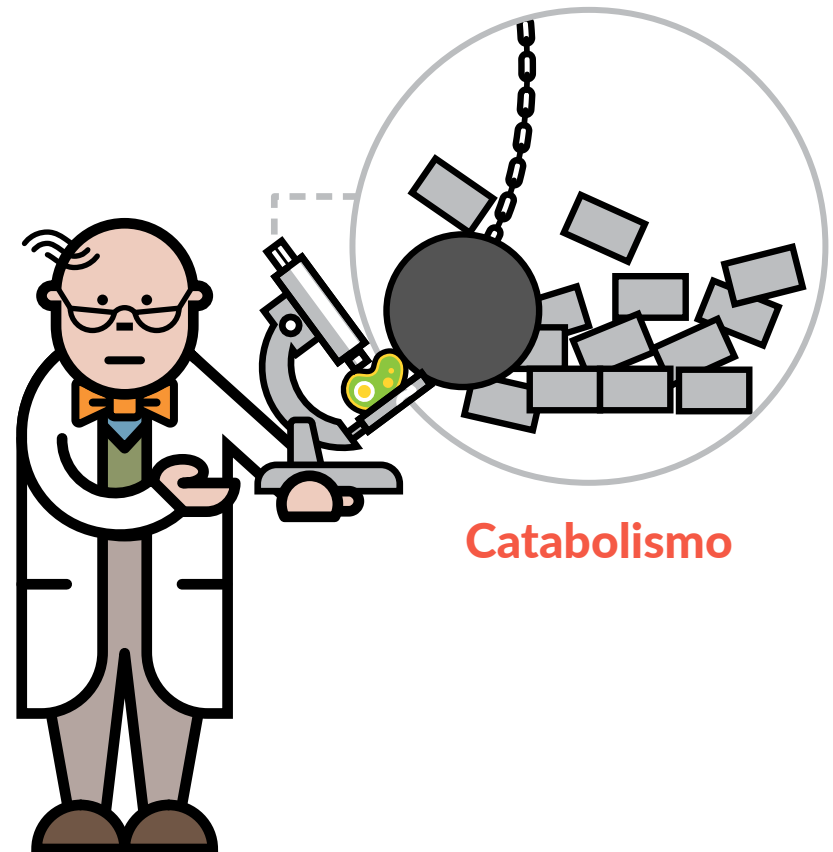


Metabolismo de las proteínas

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



Anabolismo



Catabolismo

Qué sucede en la MSUD?

La MSUD se debe al déficit de una enzima llamada deshidrogenasa de cetoácidos de cadena ramificada.

No se pueden degradar tres aminoácidos llamados leucina, isoleucina y valina. Esto hace que los niveles de estos aminoácidos se eleven en la sangre.



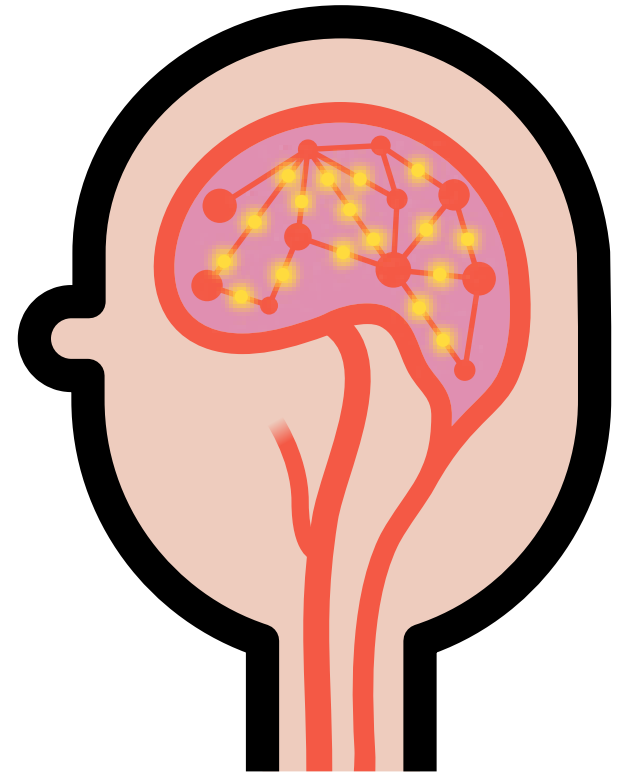
¿Qué puede salir mal en la MSUD?

En la sangre se acumulan niveles altos de leucina.

Puede afectar a los bebés y los niños de distintas maneras.

Si no se trata, algunos bebés desarrollan síntomas tales como somnolencia e irritabilidad en los primeros días. Después estos bebés pueden entrar en coma. Esto puede dañar el cerebro.

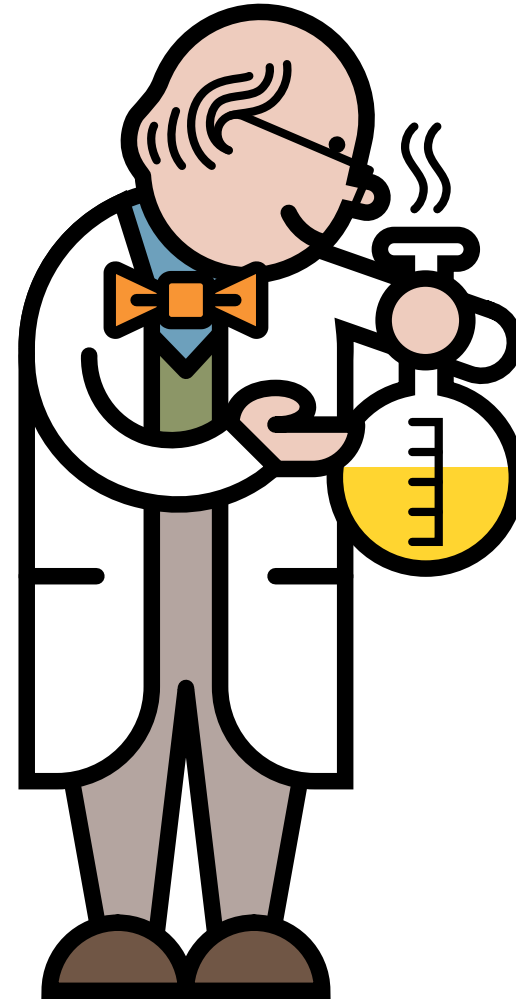
Otros niños pueden desarrollar síntomas en fases más tardías, lo que puede suceder a causa de alguna infección que curse con diarrea y vómitos.



El tratamiento precoz puede prevenir el daño cerebral y los problemas de aprendizaje

¿Qué otros síntomas hay?

La orina y el sudor pueden tener un olor dulce (como a jarabe de arce) antes del diagnóstico o en caso de enfermedad.



¿Cómo se diagnostica la MSUD?



¿Cómo se controla la MSUD en el día a día?

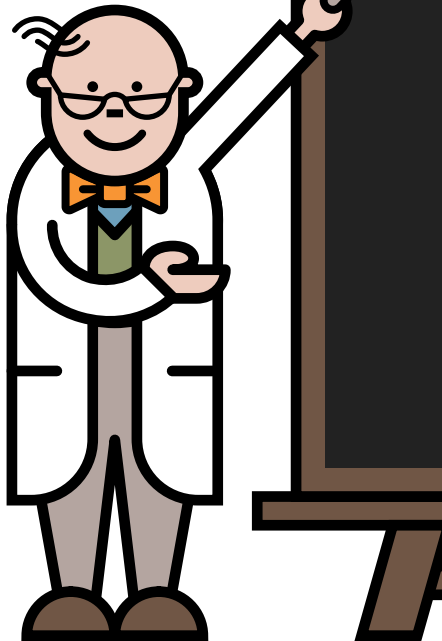
Dieta pobre en proteínas



Sustitutivo proteico



Suplementos de isoleucina
y valina



¿Cómo se controla la MSUD en el día a día?

Dieta pobre en proteínas



Sustitutivo proteico



Suplementos de isoleucina
y valina



¿Cómo se controla la MSUD en el día a día?

Dieta pobre en proteínas



Sustitutivo proteico



Suplementos de isoleucina
y valina



¿Cómo se vigila la MSUD?

Análisis de sangre **periódicos** para vigilar los niveles sanguíneos de aminoácidos.



Crisis metabólica

- Las '**crisis metabólicas**' producen acumulación de leucina y otras sustancias tóxicas.
- El problema normalmente lo desencadenan las infecciones infantiles y los virus que producen fiebre alta, vómitos y diarrea.
- Es importante controlar las crisis metabólicas rápida y correctamente.



¿Cómo se controla la MSUD durante las enfermedades?

- En las enfermedades de la infancia se administra un régimen de urgencia
- Las enfermedades pueden producir catabolismo o descomposición de las proteínas.
- Esto hace que la leucina se acumule rápidamente.

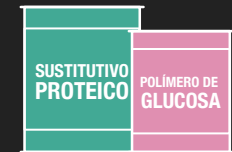


¿Cómo se controla la MSUD durante las enfermedades?

Quitar todas las proteínas de comidas y bebidas.



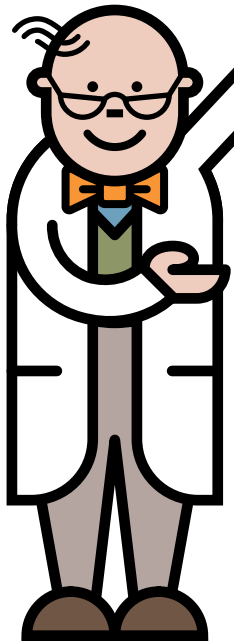
Iniciar el régimen de urgencia. Este consiste en administrar sustitutivo proteico y glucosa.



Continuar con los suplementos de isoleucina y valina.



Hacer un análisis de sangre y llamar al equipo metabólico.

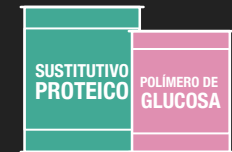


¿Cómo se controla la MSUD durante las enfermedades?

Quitar todas las proteínas de comidas y bebidas.



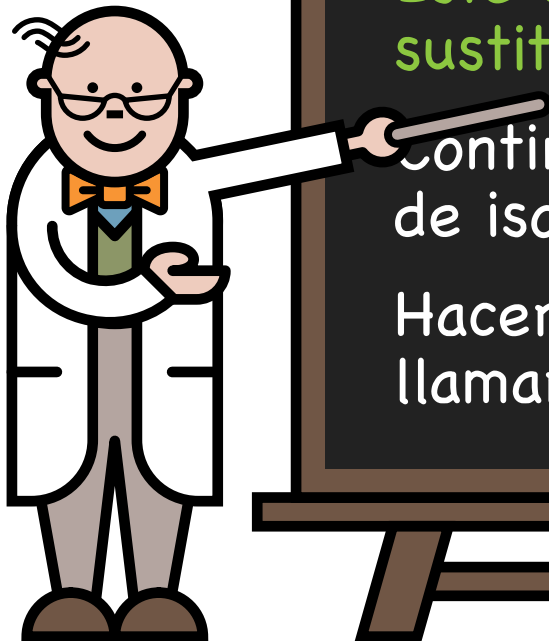
Iniciar el régimen de urgencia. Este consiste en administrar sustitutivo proteico y glucosa.



Continuar con los suplementos de isoleucina y valina.



Hacer un análisis de sangre y llamar al equipo metabólico.



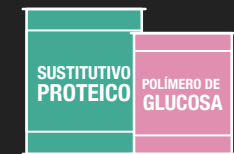
¿Cómo se controla la MSUD durante las enfermedades?



Quitar todas las proteínas de comidas y bebidas.



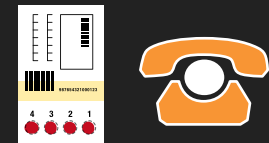
Iniciar el régimen de urgencia. Este consiste en administrar sustitutivo proteico y glucosa.



Continuar con los suplementos de isoleucina y valina.



Hacer un análisis de sangre y llamar al equipo metabólico.

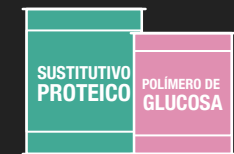


¿Cómo se controla la MSUD durante las enfermedades?

Quitar todas las proteínas de comidas y bebidas.



Iniciar el régimen de urgencia. Este consiste en administrar sustitutivo proteico y glucosa.



Continuar con los suplementos de isoleucina y valina.



Hacer un análisis de sangre y llamar al equipo metabólico.



Consejos cuando aparezca una enfermedad

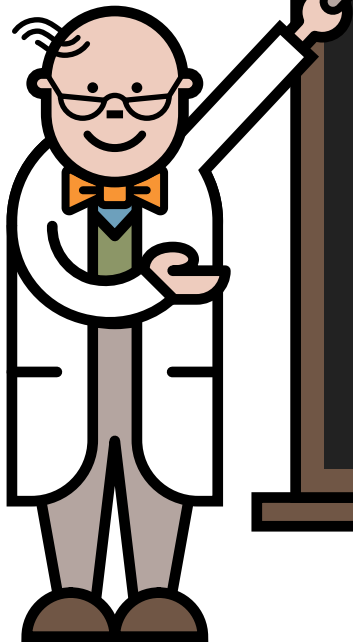
Use siempre las cantidades completas de alimentos de urgencia que le prescriban.



Si los síntomas prosiguen o le preocupa algo, vaya inmediatamente al hospital.



Informe con regularidad al equipo metabólico.



Consejos cuando aparezca una enfermedad

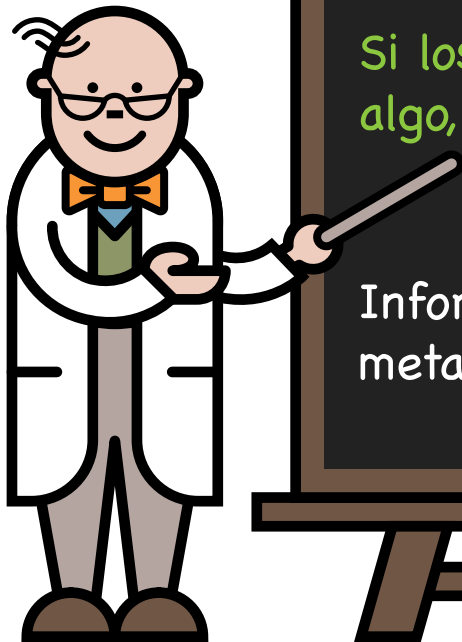
Use siempre las cantidades completas de alimentos de urgencia que le prescriban.



Si los síntomas prosiguen o le preocupa algo, vaya inmediatamente al hospital.



Informe con regularidad al equipo metabólico.



Consejos cuando aparezca una enfermedad

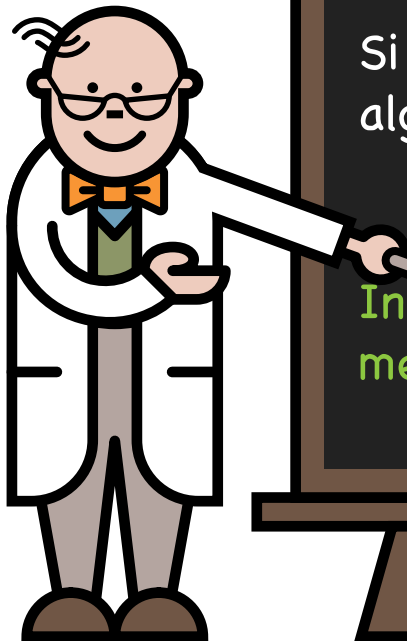
Use siempre las cantidades completas de alimentos de urgencia que le prescriban.



Si los síntomas prosiguen o le preocupa algo, vaya inmediatamente al hospital.



Inform. con regularidad al equipo metabólico.



Mensaje esencial



Es imperativo que la
alimentación de urgencia
se inicie **lo antes posible**
y que **no haya retrasos**
en el tratamiento.

¿Qué más se vigila en la MSUD?

Análisis de sangre para medir los niveles de aminoácidos y nutrientes



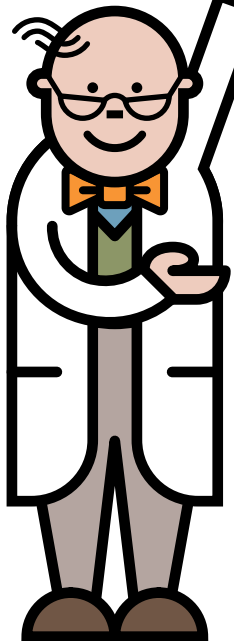
Talla y peso



Se ajusta la dieta conforme al crecimiento y los análisis de sangre



Revisión del desarrollo



¿Qué más se vigila en la MSUD?

Análisis de sangre para medir los niveles de aminoácidos y nutrientes



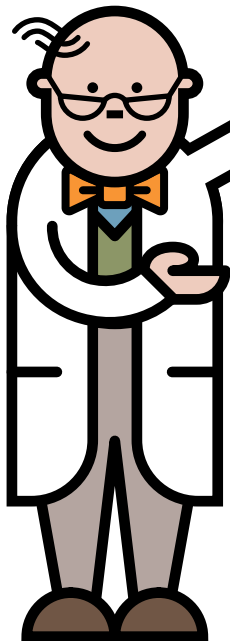
Talla y peso



Se ajusta la dieta conforme al crecimiento y los análisis de sangre



Revisión del desarrollo



¿Qué más se vigila en la MSUD?

Análisis de sangre para medir los niveles de aminoácidos y nutrientes



Talla y peso



Se ajusta la dieta conforme al crecimiento y los análisis de sangre



Revisión del desarrollo



¿Qué más se vigila en la MSUD?

Análisis de sangre para medir los niveles de aminoácidos y nutrientes



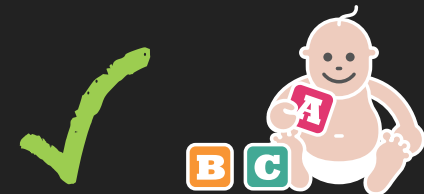
Talla y peso



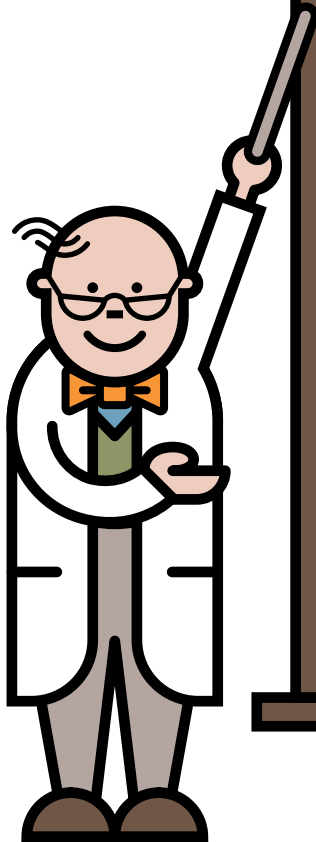
Se ajusta la dieta conforme al crecimiento y los análisis de sangre



Revisión del desarrollo



Cromosomas, genes, mutaciones



Los seres humanos poseen cromosomas formados por ADN.



Los genes son trozos de ADN que contienen instrucciones genéticas. Cada cromosoma puede tener varios miles de genes.



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



Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatozoide paterno.



Los genes de esos cromosomas contienen las instrucciones que determinan nuestras características, que son una combinación de las que poseen los progenitores.

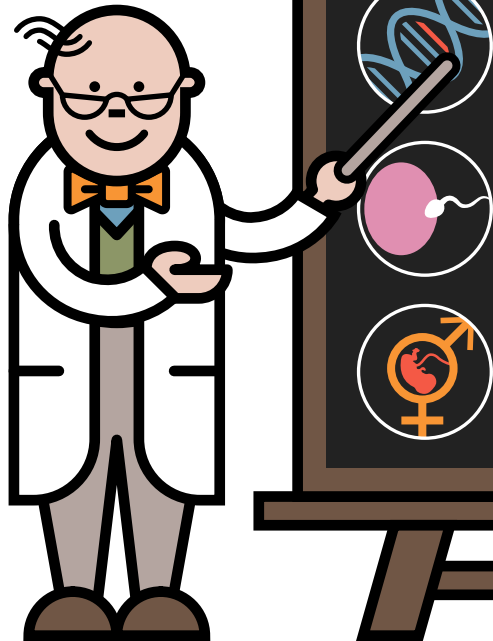
Cromosomas, genes, mutaciones



A cartoon scientist with glasses and a bow tie stands to the left of a chalkboard, pointing at it with a stick. The chalkboard contains five items, each with a circular icon and a text description:

-  Los seres humanos poseen cromosomas formados por ADN.
-  Los genes son trozos de ADN que contienen instrucciones genéticas. Cada cromosoma puede tener varios miles de genes.
-  La palabra mutación significa cambio o error en la instrucción genética.
-  Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatozoide paterno.
-  Los genes de esos cromosomas contienen las instrucciones que determinan nuestras características, que son una combinación de las que poseen los progenitores.

Cromosomas, genes, mutaciones



Los seres humanos poseen cromosomas formados por ADN.



Los genes son trozos de ADN que contienen instrucciones genéticas. Cada cromosoma puede tener varios miles de genes.



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

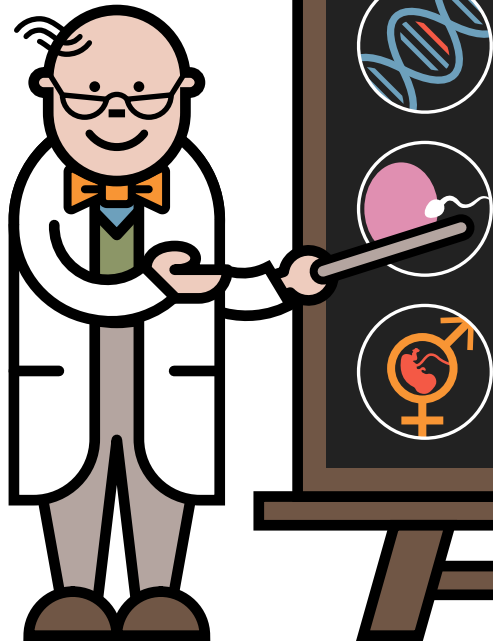


Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatozoide paterno.



Los genes de esos cromosomas contienen las instrucciones que determinan nuestras características, que son una combinación de las que poseen los progenitores.

Cromosomas, genes, mutaciones



Los seres humanos poseen cromosomas formados por ADN.



Los genes son trozos de ADN que contienen instrucciones genéticas. Cada cromosoma puede tener varios miles de genes.



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

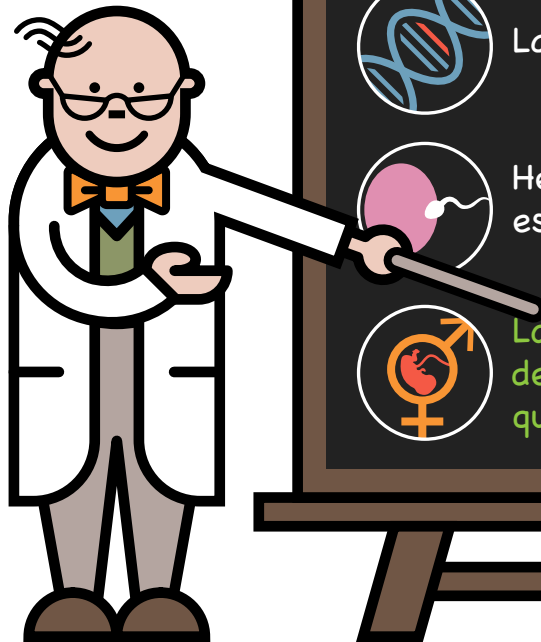


Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatozoide paterno.



Los genes de esos cromosomas contienen las instrucciones que determinan nuestras características, que son una combinación de las que poseen los progenitores.

Cromosomas, genes, mutaciones



Los seres humanos poseen cromosomas formados por ADN.



Los genes son trozos de ADN que contienen instrucciones genéticas. Cada cromosoma puede tener varios miles de genes.



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

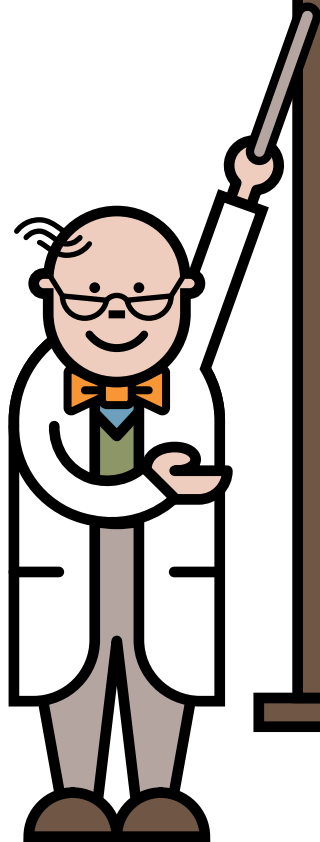


Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatozoide paterno.



Los genes de esos cromosomas contienen las instrucciones que determinan nuestras características, que son una combinación de las que poseen los progenitores.

Herencia



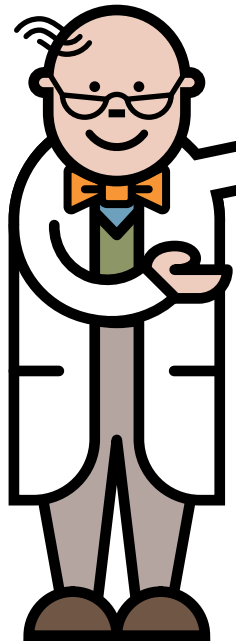
La MSUD es una enfermedad hereditaria. No hay nada que hubiera podido hacerse para impedir que el niño tuviera MSUD.

Todos tenemos un par de genes que fabrican la enzima deshidrogenasa de cetoácidos de cadena ramificada. En los niños con MSUD, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan de cada progenitor un gen no funcional de la MSUD.

Los padres de los niños con MSUD son portadores de la enfermedad.

Los portadores no tienen MSUD porque en ellos el otro gen funciona correctamente.

Herencia



La MSUD es una enfermedad hereditaria. No hay nada que hubiera podido hacerse para impedir que el niño tuviera MSUD.

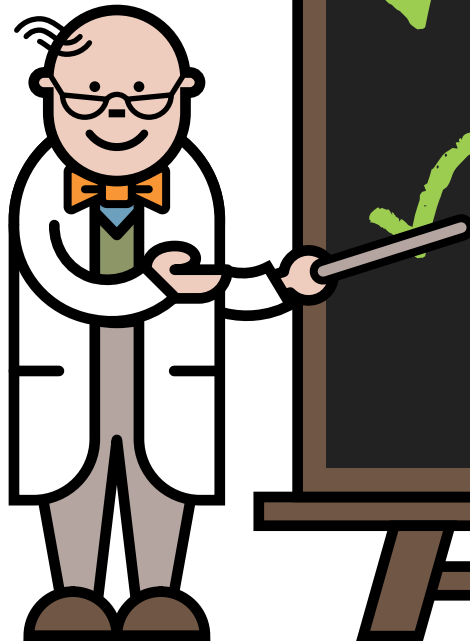


Todos tenemos un par de genes que fabrican la enzima deshidrogenasa de cetoácidos de cadena ramificada. En los niños con MSUD, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan de cada progenitor un gen no funcional de la MSUD.

Los padres de los niños con MSUD son portadores de la enfermedad.

Los portadores no tienen MSUD porque en ellos el otro gen funciona correctamente.

Herencia



La MSUD es una enfermedad hereditaria. No hay nada que hubiera podido hacerse para impedir que el niño tuviera MSUD.



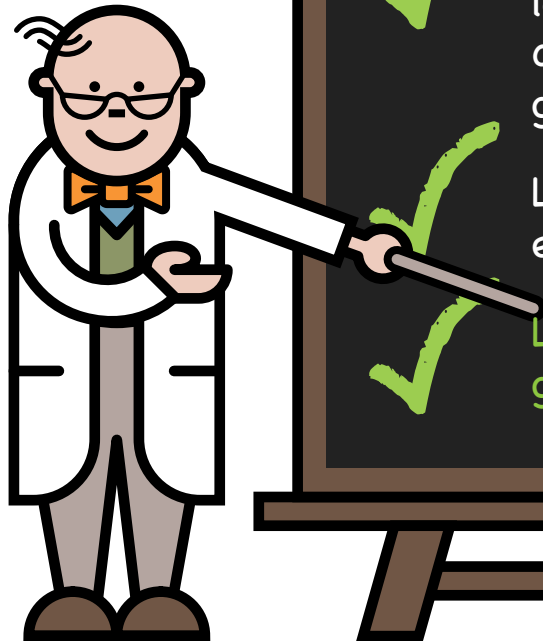
Todos tenemos un par de genes que fabrican la enzima deshidrogenasa de cetoácidos de cadena ramificada. En los niños con MSUD, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan de cada progenitor un gen no funcional de la MSUD.



Los padres de los niños con MSUD son portadores de la enfermedad.

Los portadores no tienen MSUD porque en ellos el otro gen funciona correctamente.

Herencia



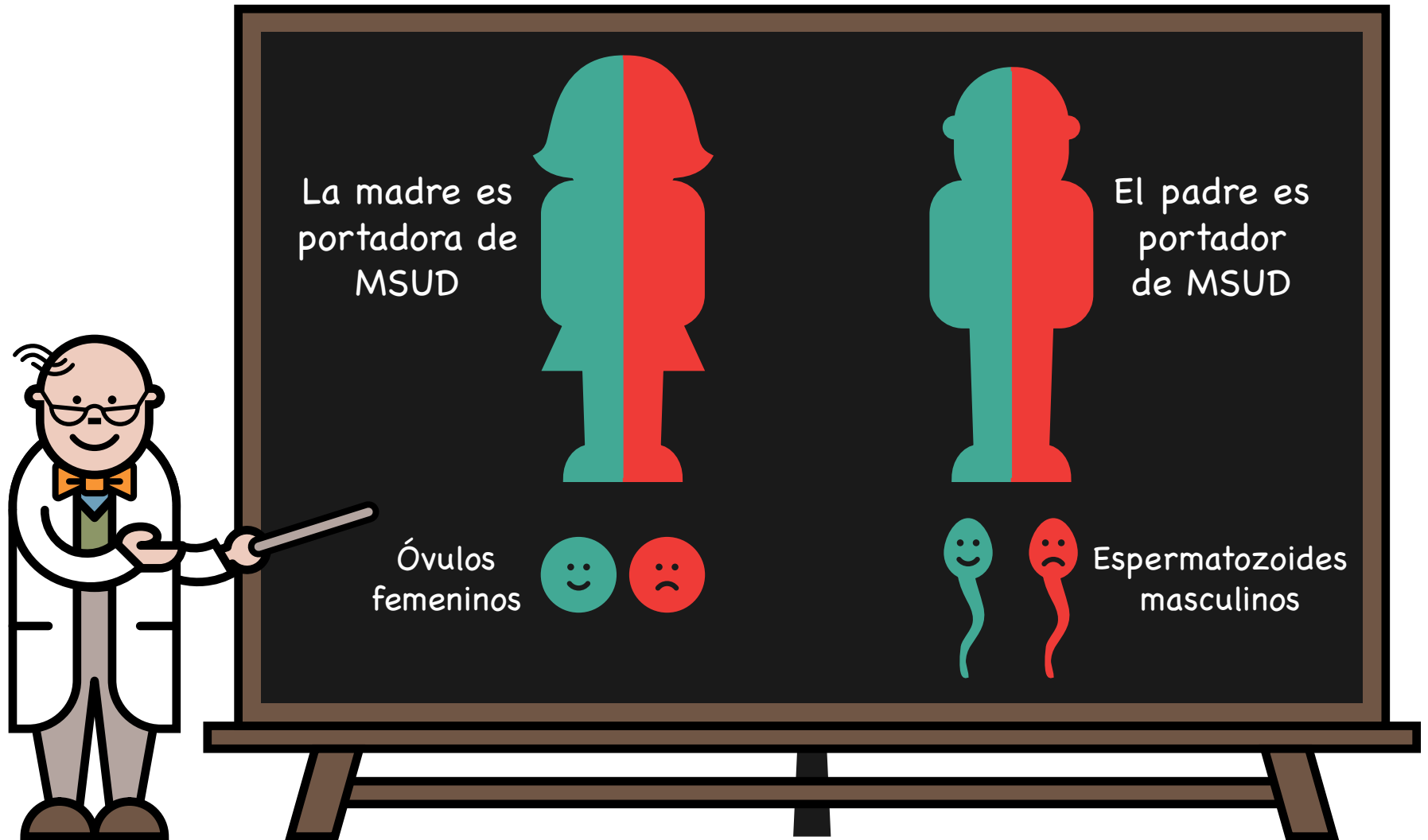
✓ La MSUD es una enfermedad hereditaria. No hay nada que hubiera podido hacerse para impedir que el niño tuviera MSUD.

✓ Todos tenemos un par de genes que fabrican la enzima deshidrogenasa de cetoácidos de cadena ramificada. En los niños con MSUD, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan de cada progenitor un gen no funcional de la MSUD.

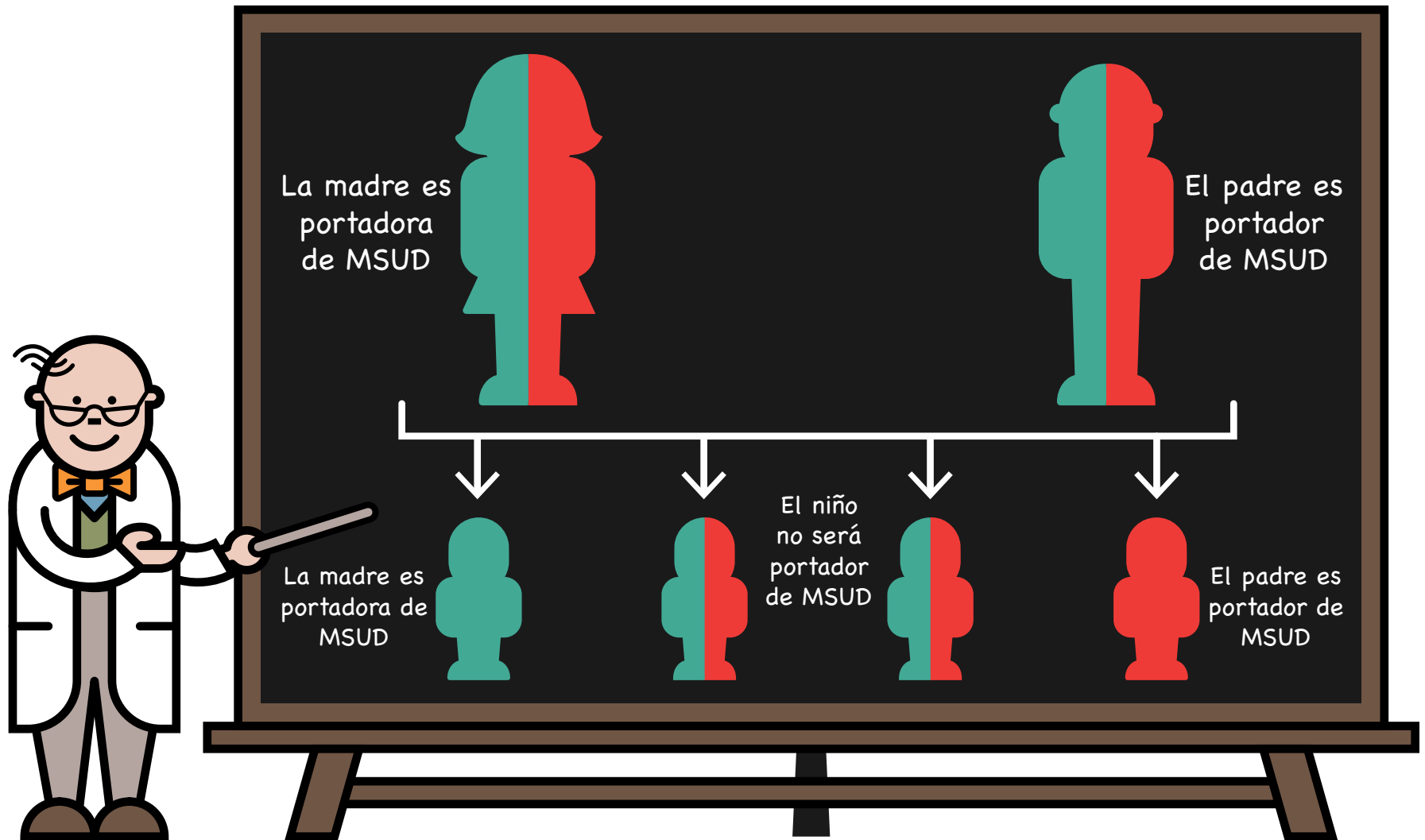
✓ Los padres de los niños con MSUD son portadores de la enfermedad.

Los portadores no tienen MSUD porque en ellos el otro gen funciona correctamente.

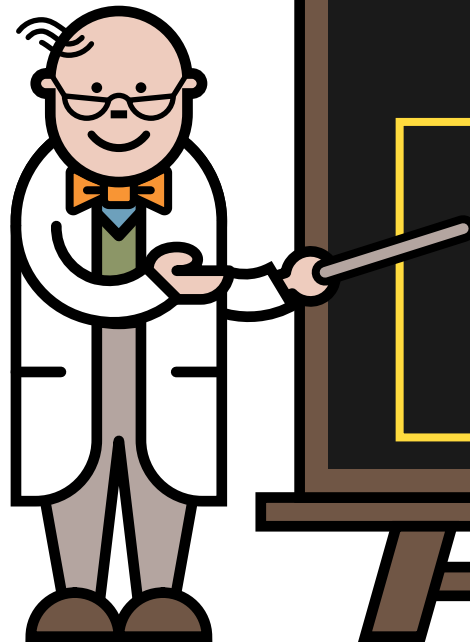
Herencia – Autosómica recesiva (portadores de MSUD)



Herencia – Autosómica recesiva (portadores de MSUD)



Embarazos futuros



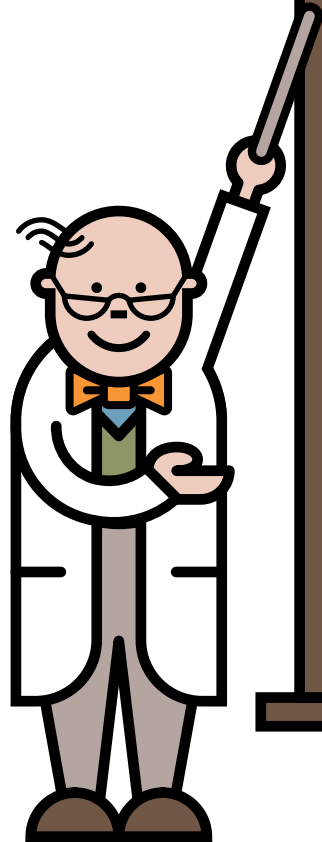
Cuando ambos progenitores son portadores, el riesgo para el bebé en cada embarazo es el siguiente:

25% de posibilidades (1 de 4) de tener MSUD

50% de posibilidades (1 de 2) de que el niño sea portador de MSUD

25% de posibilidades (1 de 4) de que el bebé tenga dos genes funcionales y ni tenga MSUD, ni sea portador de MSUD

Mensajes a recordar



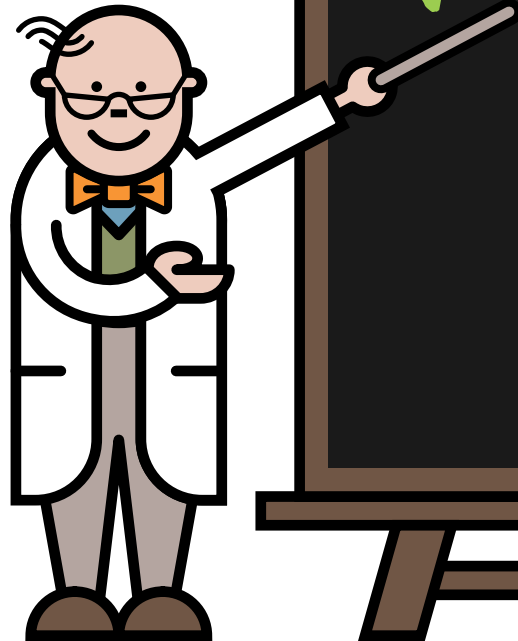
La MSUD es un trastorno metabólico hereditario grave que puede ocasionar daños cerebrales serios.

El daño puede prevenirse con una dieta pobre en proteínas, un sustituto especial de dichas proteínas y un control adecuado de las enfermedades.

Durante las enfermedades, es imperativo que la alimentación de urgencia se inicie lo antes posible y se siga estrictamente, y que no haya retrasos en el tratamiento.

Los análisis periódicos de sangre son esenciales para controlar el tratamiento de la MSUD.

Mensajes a recordar



La MSUD es un trastorno metabólico hereditario grave que puede ocasionar daños cerebrales serios.

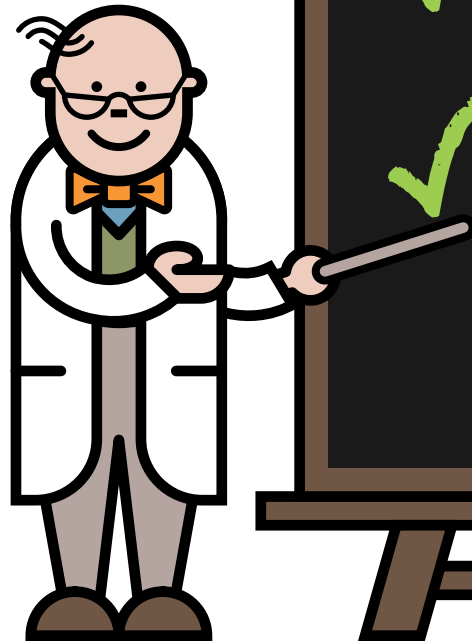


El daño puede prevenirse con una dieta pobre en proteínas, un sustituto especial de dichas proteínas y un control adecuado de las enfermedades.

Durante las enfermedades, es imperativo que la alimentación de urgencia se inicie lo antes posible y se siga estrictamente, y que no haya retrasos en el tratamiento.

Los análisis periódicos de sangre son esenciales para controlar el tratamiento de la MSUD.

Mensajes a recordar



La MSUD es un trastorno metabólico hereditario grave que puede ocasionar daños cerebrales serios.



El daño puede prevenirse con una dieta pobre en proteínas, un sustituto especial de dichas proteínas y un control adecuado de las enfermedades.



Durante las enfermedades, es imperativo que la alimentación de urgencia se inicie lo antes posible y se siga estrictamente, y que no haya retrasos en el tratamiento.

Los análisis periódicos de sangre son esenciales para controlar el tratamiento de la MSUD.

Mensajes a recordar



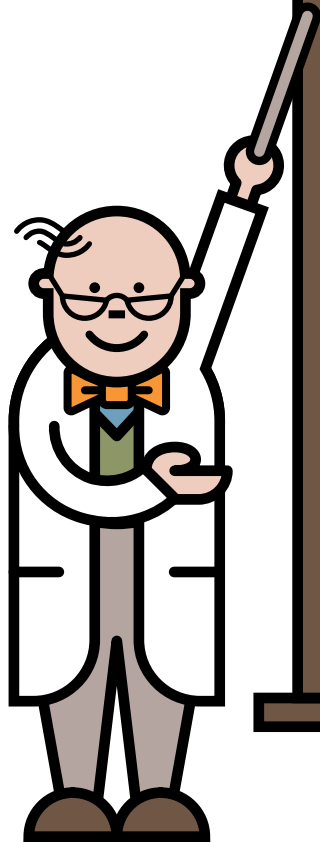
✓ La MSUD es un trastorno metabólico hereditario grave que puede ocasionar daños cerebrales serios.

✓ El daño puede prevenirse con una dieta pobre en proteínas, un sustituto especial de dichas proteínas y un control adecuado de las enfermedades.

✓ Durante las enfermedades, es imperativo que la alimentación de urgencia se inicie lo antes posible y se siga estrictamente, y que no haya retrasos en el tratamiento.

✓ Los análisis periódicos de sangre son esenciales para controlar el tratamiento de la MSUD.

Consejos útiles



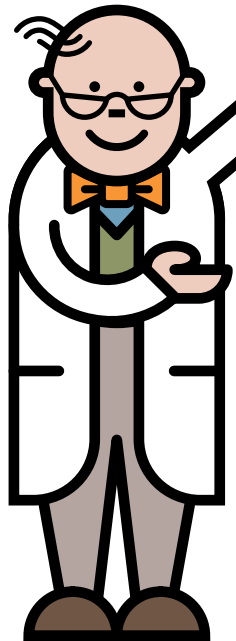
✓ Asegúrese de tener siempre un buen suministro de los productos dietéticos especiales que necesita y de que estos estén en fecha.

El médico de cabecera le prescribirá los productos dietéticos especiales. Se consiguen en las farmacias (de calle u hospitalarias) o se entregan a domicilio.

Asegúrese de tener siempre los productos alimenticios de urgencia y un plan escrito para tales casos.

Los medicamentos para controlar la fiebre deben administrarse según las recomendaciones normales; tenga siempre suministros a mano.

Consejos útiles



Asegúrese de tener siempre un buen suministro de los productos dietéticos especiales que necesita y de que estos estén en fecha.

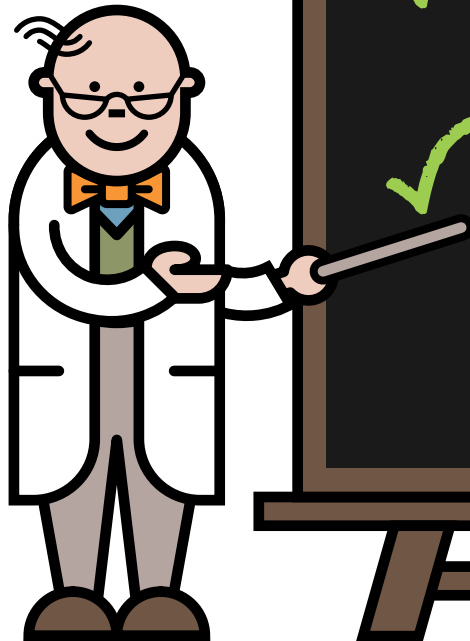


El médico de cabecera le prescribirá los productos dietéticos especiales. Se consiguen en las farmacias (de calle u hospitalarias) o se entregan a domicilio.

Asegúrese de tener siempre los productos alimenticios de urgencia y un plan escrito para tales casos.

Los medicamentos para controlar la fiebre deben administrarse según las recomendaciones normales; tenga siempre suministros a mano.

Consejos útiles



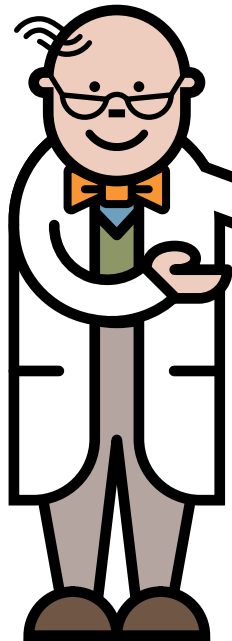
✓ Asegúrese de tener siempre un buen suministro de los productos dietéticos especiales que necesita y de que estos estén en fecha.

✓ El médico de cabecera le prescribirá los productos dietéticos especiales. Se consiguen en las farmacias (de calle u hospitalarias) o se entregan a domicilio.

✓ Asegúrese de tener siempre los productos alimenticios de urgencia y un plan escrito para tales casos.

Los medicamentos para controlar la fiebre deben administrarse según las recomendaciones normales; tenga siempre suministros a mano.

Consejos útiles



✓ Asegúrese de tener siempre un buen suministro de los productos dietéticos especiales que necesita y de que estos estén en fecha.

✓ El médico de cabecera le prescribirá los productos dietéticos especiales. Se consiguen en las farmacias (de calle u hospitalarias) o se entregan a domicilio.

✓ Asegúrese de tener siempre los productos alimenticios de urgencia y un plan escrito para tales casos.

✓ Los medicamentos para controlar la fiebre deben administrarse según las recomendaciones normales; tenga siempre suministros a mano.

Quién es quién

- Mis dietistas
- Mis enfermeros
- Mis médicos
 - Datos de contacto, direcciones, fotos

Visite mundometabolico.es y regístrese para poder acceder a las ayudas y consejos prácticos para personas sometidas a dietas bajas en proteínas.

El sitio contiene también información sobre futuros eventos e historias personales de otras personas sometidas a dietas bajas en proteínas.



BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



www.bimdg.org.uk

NUTRICIA
Advanced Medical Nutrition

www.nutricia.co.uk



Climb[™]

Children Living with
Inherited Metabolic Diseases

www.climb.org.uk