# NUTRICIÓN

# Tratamiento nutricional de los EIM de los aminoácidos, de las proteínas y enfermedades del ciclo de la urea. Fenilcetonuria, tirosinemia, homocistinuria, acidurias orgánicas, aciduria glutárica y enfermedades del ciclo de la urea

## INFORMACIÓN PARA PACIENTES

El metabolismo es una compleja red de reacciones químicas que modula las funciones celulares. Los errores innatos del metabolismo (EIM) son un grupo muy numeroso de enfermedades de baja frecuencia en las que un trastorno genético produce una alteración en el metabolismo. Por lo tanto, se consideran dentro del conjunto de enfermedades raras o enfermedades minoritarias.

La detección precoz neonatal o cribado neonatal es un programa de salud pública destinado a identificar entre los recién nacidos enfermedades que amenazan su salud y su vida, como algunos EIM, para iniciar un tratamiento precoz y minimizar complicaciones. Los EIM de las proteínas son aquellos en las que se ven implicadas las vías metabólicas de los aminoácidos y sus productos, es decir, las aminoacidopatías (fenilcetonuria, tirosinemia, homocistinuria), las acidurias orgánicas y los defectos en el ciclo de la urea. La fenilcetonuria es el EIM más frecuente.

Cuando hay un error en el metabolismo de las proteínas, se acumulan algunos compuestos que pueden ser tóxicos y, por otro lado, no se forman otros compuestos que pueden ser esenciales para el organismo:

El pilar del tratamiento de estas enfermedades es dietético y nutricional. Existe una imposibilidad de transformar o utilizar de forma adecuada las proteínas de los alimentos. Por eso, el tratamiento se basará en la realización de una dieta especial que evite aquellos alimentos que no se pueden metabolizar, y que a su vez asegure al organismo todos los nutrientes que necesita para funcionar de forma adecuada. Es muy importante asegurar un aporte de energía suficiente mediante suplementos de unas fórmulas especiales para evitar el catabolismo que puede ocasionar el acúmulo de productos "tóxicos". Estas dietas especiales son complejas y deben seguirse estrictamente, por lo que deben estar elaboradas y supervisadas por un equipo multidisciplinar especializado. Sin embargo, es muy importante que el paciente y su familia conozcan cuáles son sus fundamentos (Tabla 1).

**Tabla 1.** Principios generales del tratamiento

| |
|---|
| Evitar períodos de ayuno largos |
| Restricción de aporte de proteínas naturales |
| Asegurar el aporte proteico con fórmulas especiales |
| Asegurar el aporte de calorías adecuado |
| Dieta variada y diversificada |

Las dietas restringidas en proteínas limitan el consumo de los alimentos que contienen proteínas de buena calidad, es decir, los alimentos ricos en proteínas de alto y medio valor biológico. Este tipo de proteínas están presentes principalmente en los productos de origen animal (carnes, pescados, huevos, lácteos y derivados), y en menor medida en los cereales y sus derivados, las legumbres y los frutos secos. Las verduras, frutas y hortalizas no están restringidas y permiten realizar una dieta más diversificada y variada. Es importante consultar con su médico y nutricionista metabólico, según su tipo de enfermedad, cómo interpretar el etiquetado nutricional de los productos, qué alimentos son más adecuados y cuáles debemos limitar para mejorar el control metabólico.

El pronóstico de estas enfermedades ha mejorado en los últimos años y depende sobre todo del diagnóstico precoz, la eficacia del tratamiento y su instauración rápida para evitar complicaciones, y el grado de control metabólico en el curso de la enfermedad.

Realizar cualquier dieta restringida desde la infancia puede tener un impacto negativo en la calidad de vida. Puede generar ansiedad al no conseguir el control metabólico deseado, puede provocar culpabilidad (p. ej., cuando nos saltamos la dieta o no tomamos las fórmulas específicas) y puede existir miedo a las descompensaciones y complicaciones de la enfermedad. Cada vez más se prioriza mejorar la calidad de vida y, por ello, es muy importante conocer nuestra enfermedad, ser activo en nuestros autocuidados y participar en la toma de decisiones sobre nuestra salud de forma coordinada con el equipo terapéutico.

## Enlaces, webs y de interés

- Manual para la alimentación de pacientes con errores innatos del metabolismo.
- Grupo AECOM&Sociedad.
- Federación española de enfermedades metabólicas hereditarias.
- Guía metabólica.
- Asociación de familiares y afectados por aciduria glutárica tipo 1 y tipo 2.
- FEDER (Federación española de enfermedades raras)

## Cuentas en RRSS de interés

Las RRSS permiten poner en contacto a gente con la misma enfermedad o similar y sirve para mejorar el conocimiento y abordar su enfermedad de una mejor manera.

- @AECOMySociedad
- @ffpaciente
- @GA1Familia
- @TuendocrinoSEEN
- @Metabolicos_es
- @SJDmetabolicas
- @MasVisibles
- @NoInvisibles
- @NoticiasPKU
- @FEDER_ONG
- @ACIMET_MMA
- @HCUAmerica
- @MundoMetabolico
- @NSPKU
- Eric Noprotein
- sonia_recetaspku

## Blogs

- http://soniarecetaspku.blogspot.com/
- https://ericnoprotein.wordpress.com/