



MAPLE SYRUP URINE DISEASE (MSUD) CONSUMER SUMMARY

Pautas de tratamiento nutricional de SERN/GMDI

Primera edición

Pautas nutricionales para personas con MSUD^{1,2,3}

Noviembre de 2018

Esta información está destinada a personas con la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, también conocida como cetoaciduria de cadena ramificada (MSUD, por sus siglas en inglés y siglas que serán utilizadas de ahora en adelante) o sus cuidadores (“usted/su”, de ahora en adelante). Este resumen incluye las recomendaciones actuales sobre el tratamiento y sugiere temas que puede comentarle a su equipo para el metabolismo para ayudarles a definir el mejor plan para usted.

- EL objetivo del tratamiento nutricional de la MSUD consiste en controlar la concentración de los aminoácidos de cadena ramificada (BCAA por su siglas en inglés y siglas que serán utilizadas de ahora en adelante) en la sangre para optimizar el crecimiento y el desarrollo y para evitar la descompensación metabólica. Los niveles de leucina (LEU) deben mantenerse entre 75-200 $\mu\text{mol/L}$ en los bebés o niños de hasta cinco años de edad y entre 75-300 $\mu\text{mol/L}$ en personas con más de cinco años de edad. Los niveles de isoleucina (ILE) y de valina (VAL) de las personas con MSUD deben mantenerse entre 200-400 $\mu\text{mol/L}$ (o ligeramente por encima de los límites normales).
- Las concentraciones de BCAA (LEU, ILE, VAL) se mantienen combinando la restricción de proteína dietética en su alimentación con el consumo de alimentos terapéuticos (fórmula). Las recomendaciones en cuanto a la restricción de la ingesta de proteína dietética individualizada y a los alimentos terapéuticos dependen de su edad, peso y estatura, control de los BCAA en la sangre y de si usted está sano o enfermo. La leche materna puede ser aceptable como parte del plan de tratamiento nutricional en los bebés con MSUD si se supervisa con frecuencia el crecimiento del bebé, su salud y las concentraciones de BCAA.
- En los periodos en los que esté gravemente enfermo, podría ser necesario un tratamiento nutricional más intensivo para evitar o invertir la descompensación metabólica. Podría consistir en más calorías, alimentación terapéutica o más restricciones en cuanto a la proteína y los líquidos. También podrían ser necesarios otros tratamientos, como la diálisis.
- Colabore con su consultorio para el metabolismo para tener siempre un plan para cuando esté enfermo y para que le proporcionen una carta de emergencia para cuando tenga que buscar atención médica urgente.
- El suplemento de tiamina podría aumentar la cantidad de proteína dietética permitida en la alimentación de algunas personas con MSUD. Puede que en su consultorio quieran suplementar su dieta con esta vitamina para decidir si más tiamina le sería provechosa.
- Si usted es una mujer con MSUD, pídale información a su equipo para el metabolismo sobre como un embarazo podría afectar al tratamiento de la MSUD y los cambios en la alimentación, medicamentos, suplementos y supervisión que podría necesitar si se quedara embarazada.
- Si usted es una mujer con MSUD y desea amamantar a su bebé, su consultorio supervisará rigurosamente su consumo de nutrientes, su estado de salud y sus concentraciones de BCAA, además del crecimiento y desarrollo de su bebé.
- Una de las opciones de tratamiento para personas con MSUD es un trasplante de hígado. Lo óptimo es tener las concentraciones de BCAA bajo control antes del trasplante. Tras un trasplante satisfactorio ya no tendrá que tener una alimentación con restricciones proteicas ni consumir alimentos terapéuticos, aunque su consultorio podría ayudarle con la transición a una alimentación normal y seguirá supervisando su crecimiento y su estado nutricional.

Este documento no pretende sustituir a las recomendaciones de su médico.

¹ Para niños, adolescentes y adultos con MSUD y sus cuidadores.

² Según las pautas de tratamiento nutricional de 2017 para la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD, por sus siglas en inglés) de Genetic Metabolic Dietitians International (GMDI) / Southeast Regional Genetics Network (SERN): https://southeastgenetics.org/ngp/guidelines_msud.php

³ El Comité Asesor de Recomendaciones de Pautas usó la abreviatura nacional estandarizada de MSUD; seleccionada por la Biblioteca Nacional de Medicina de los EE.UU. Para estas pautas y otros productos relacionados con las mismas: <https://newbornscreeningcodes.nlm.nih.gov/>

