

TEMPLE



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

ADAPTADO POR EL GRUPO DE DIETISTAS

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



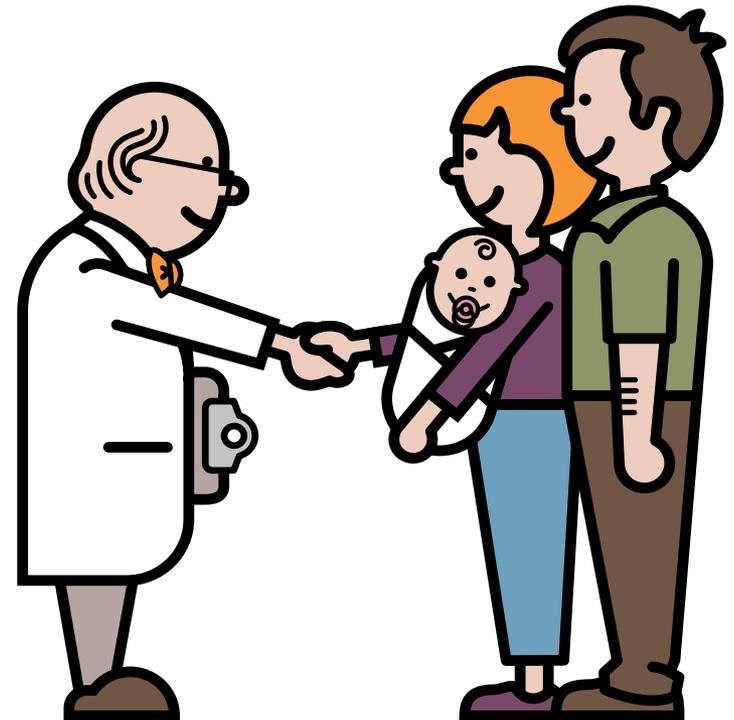
BASADO EN EL TEMPLE ORIGINAL ESCRITO
POR KOLKER Y BURGARD

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

PARA USO EXCLUSIVO DEL PROFESIONAL SANITARIO

GA1

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 KOLKER Y BURGARD

TEMPLE

Tools Enabling Metabolic Parents LEarning

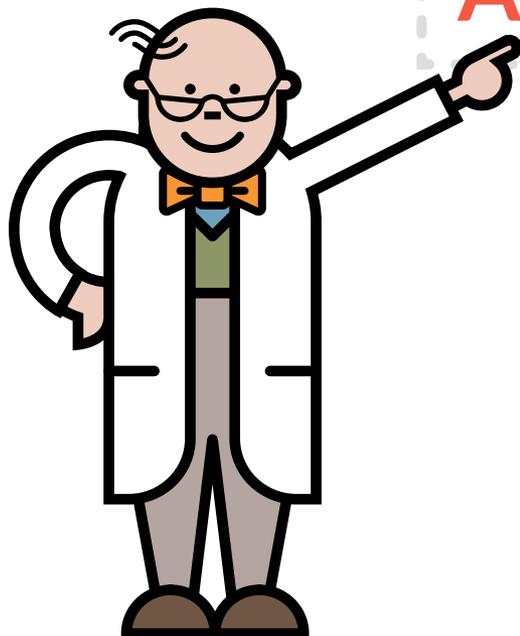


En colaboración con **NUTRICIA**
como un servicio para la medicina metabólica

¿Qué es la GA1?

GA1 significa aciduria glutárica de tipo 1.

Es una enfermedad metabólica hereditaria.



Aciduria Glutárica Tipo1

GA1

¿Qué es la GA1?



Demasiado
ácido glutámico
en la orina



Demasiado
ácido glutámico
en la sangre

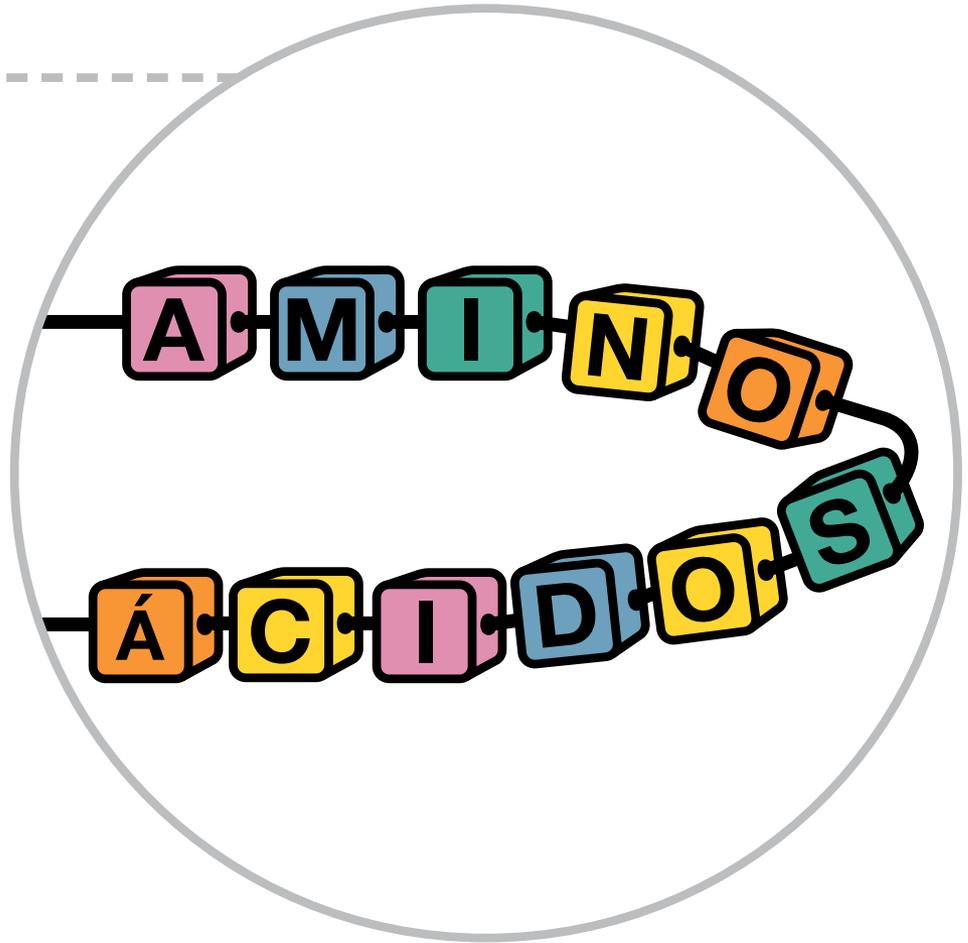
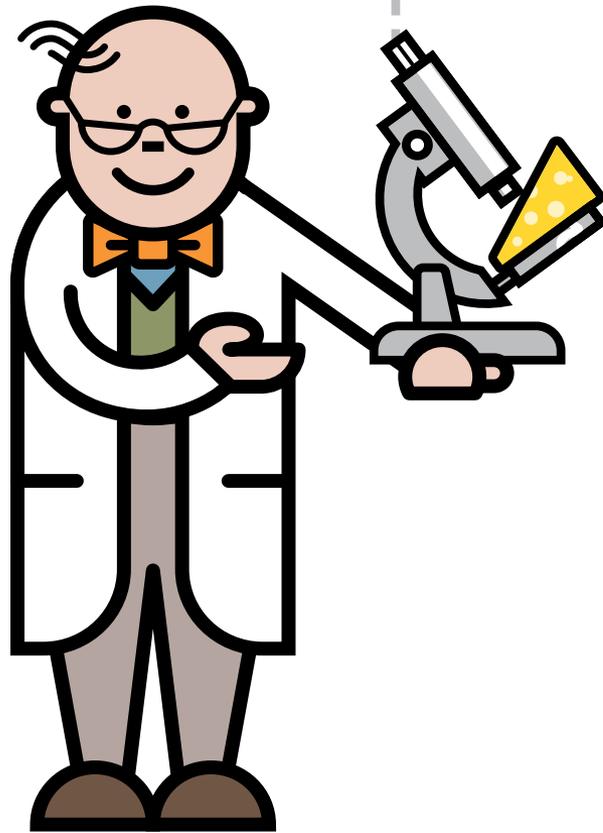
GA1 y proteínas

La GA1 influye en la manera que tiene su bebé de descomponer las proteínas.

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



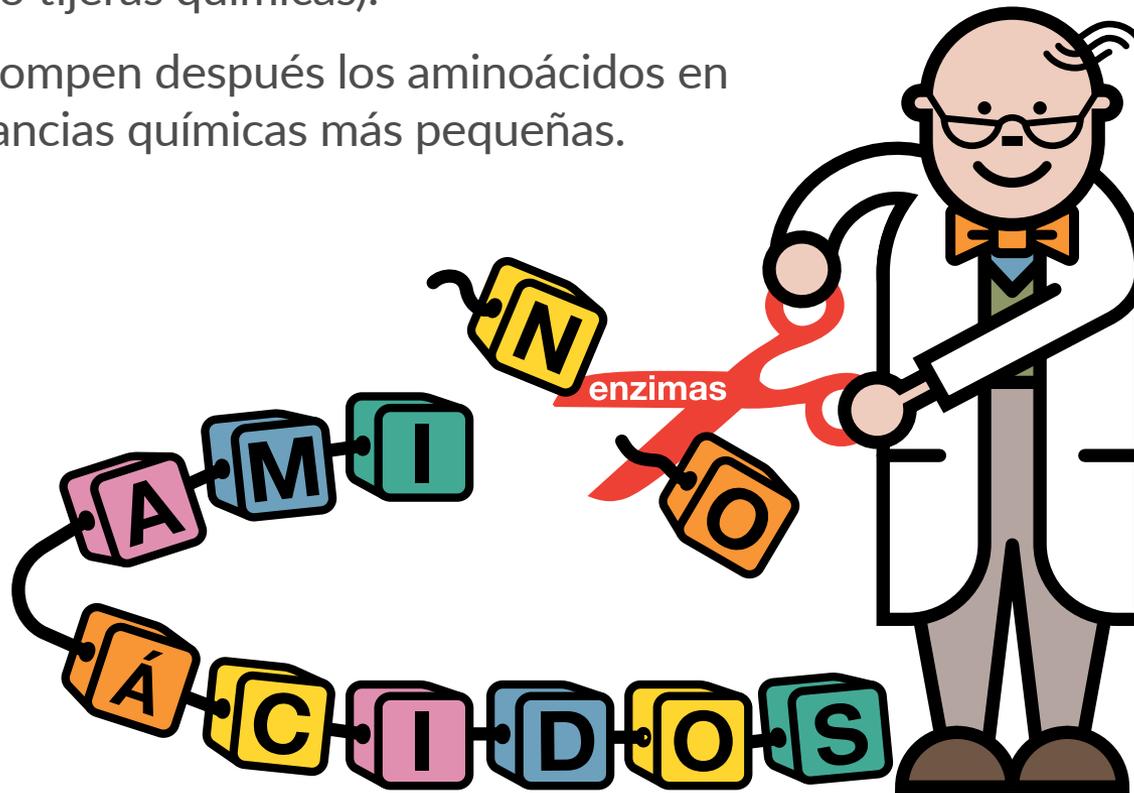
¿Qué es una proteína?



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.



¿Qué sucede en la GA1?

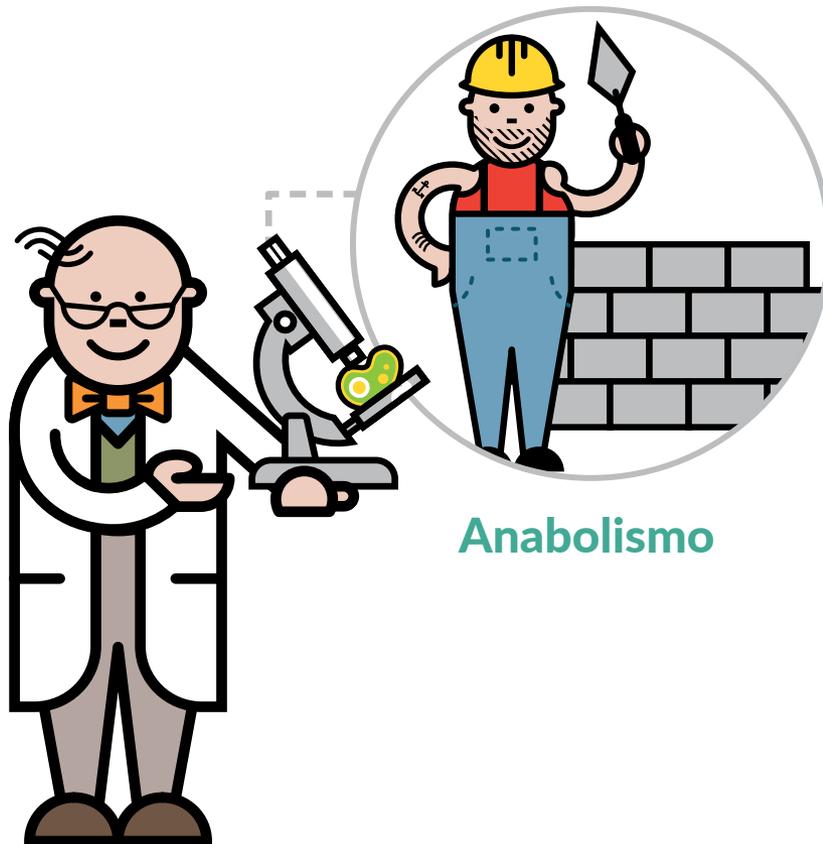
La GA1 se debe al déficit de una enzima llamada **glutaril-CoA-deshidrogenasa**.

Esto hace que dos aminoácidos no puedan descomponerse, acumulándose ácido glutárico.

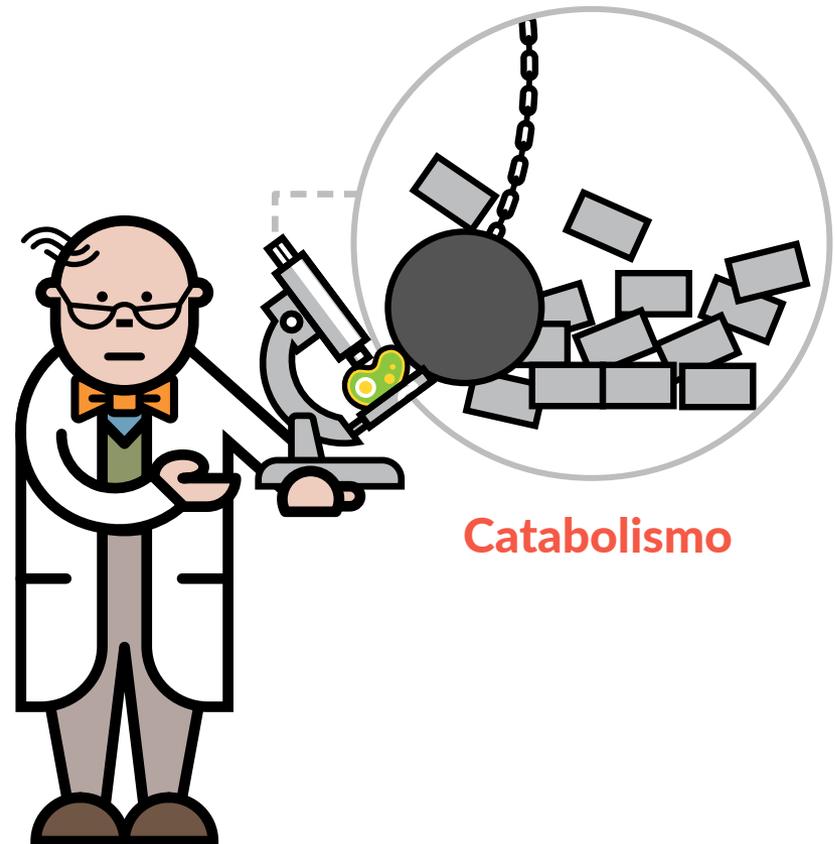


Metabolismo de las proteínas

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



Anabolismo



Catabolismo

¿Qué sucede en la GA1?

La GA1 se debe al déficit de una enzima llamada **glutaril-CoA-deshidrogenasa**.

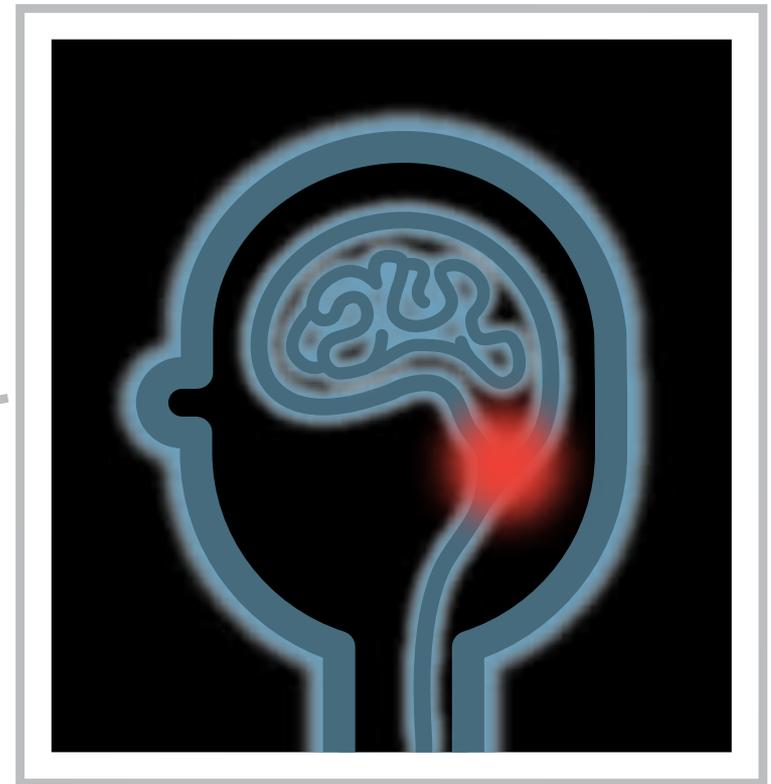
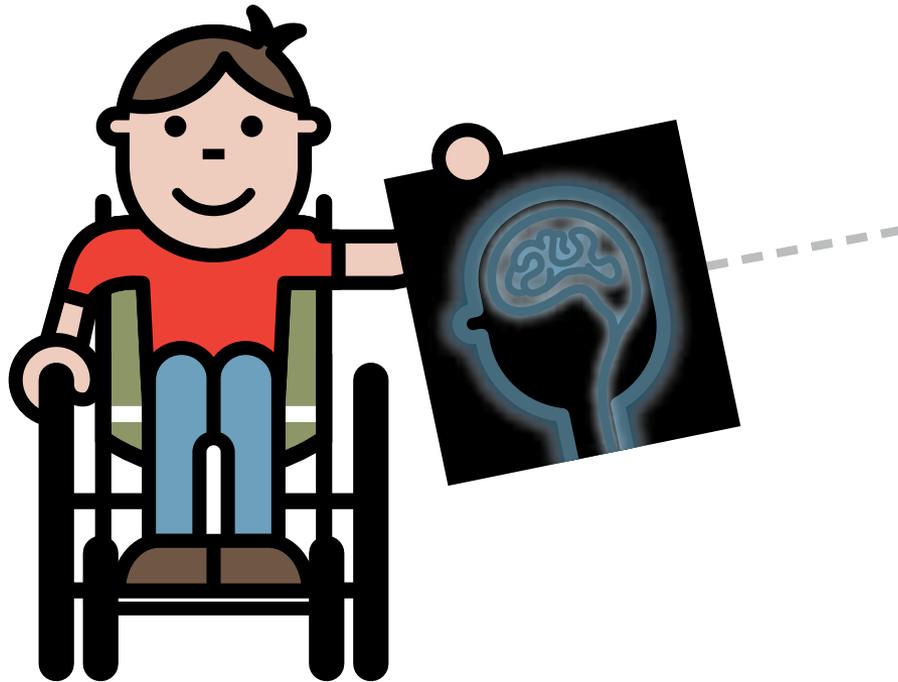
Esto hace que dos aminoácidos no puedan descomponerse, acumulándose ácido glutárico.



¿Qué puede salir mal en la GA1?

Los ganglios basales del cerebro controlan los movimientos.

La acumulación de ácido glutárico daña los ganglios basales y causa problemas de motilidad.



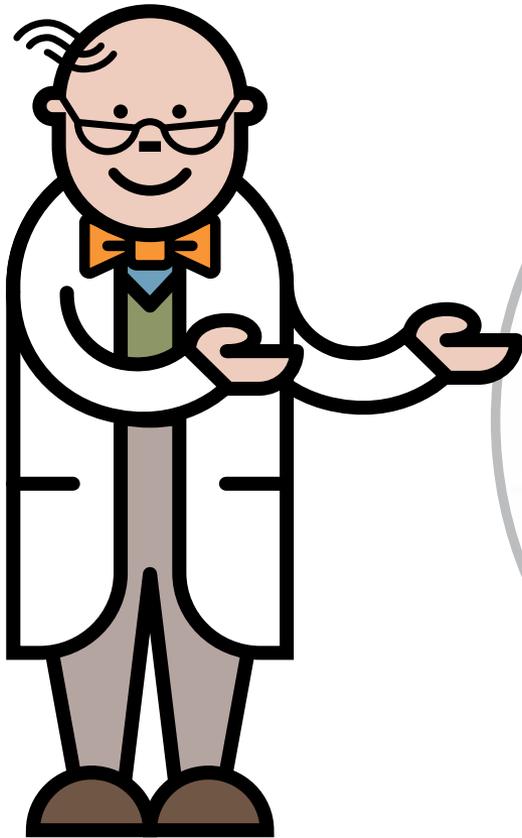
Crisis metabólica

- Una '**crisis metabólica**' desencadena los 'problemas de movimientos'. Esto se debe a la acumulación de ácido glutárico y otras sustancias químicas tóxicas.
- El problema normalmente lo desencadenan las infecciones infantiles y los virus que producen fiebre alta, vómitos y diarrea.
- Evitar las crisis metabólicas es esencial.



¿Qué otros síntomas hay?

Los bebés con GA1 están normalmente sanos al nacer, aunque muchos nacen con una cabeza de tamaño superior a la media.



¿Cómo se diagnostica la GA1?



¿Cómo se controla la GA1 en el día a día?

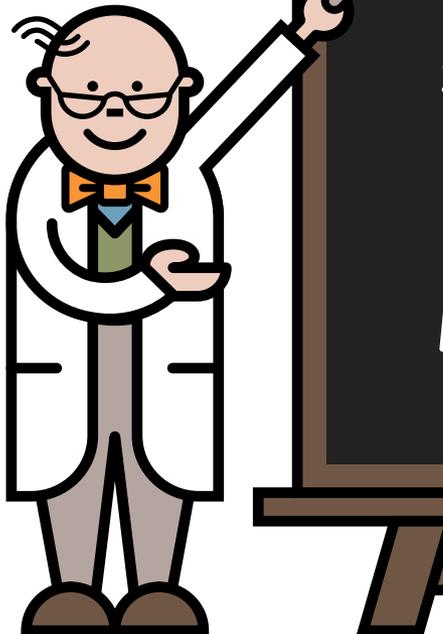
Dieta pobre en proteínas



Sustitutivo proteico



Medicación con carnitina



¿Cómo se controla la GA1 en el día a día?

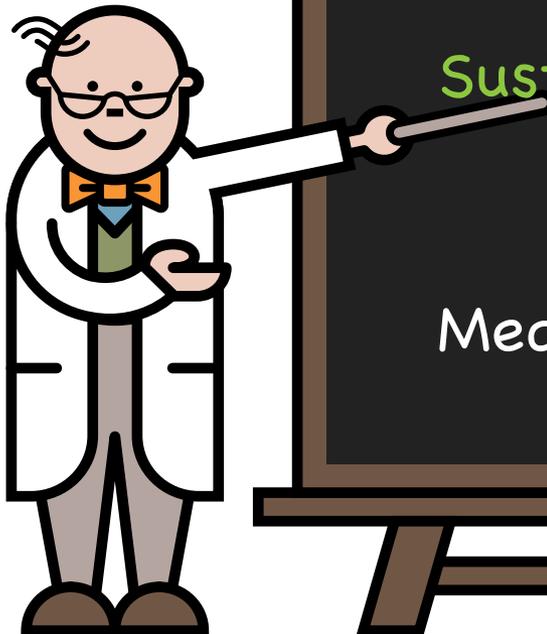
Dieta pobre en proteínas



Sustitutivo proteico



Medicación con carnitina



¿Cómo se controla la GA1 en el día a día?

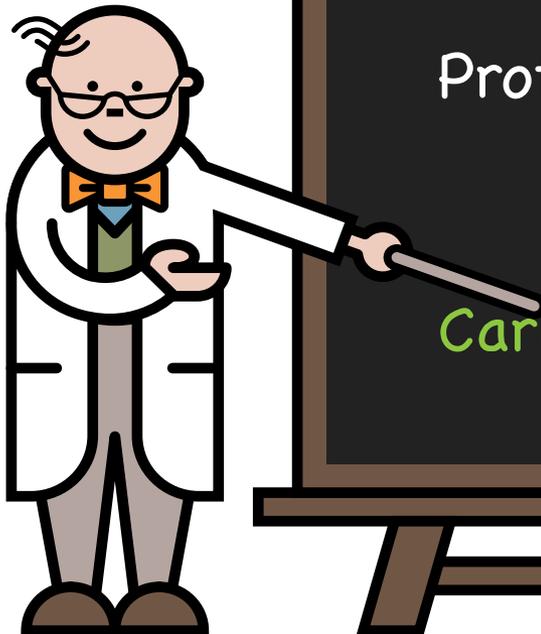
Dieta pobre en proteínas



Protein substitute



Carnitine medication



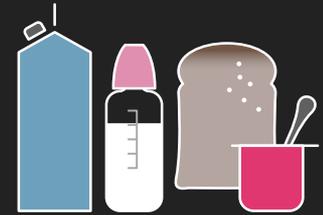
Controlar la GA1 durante las enfermedades

- En las enfermedades de la infancia se administra una terapia nutricional de urgencia
- Las enfermedades pueden producir catabolismo o descomposición de las proteínas.
- Esto hace que se acumule ácido glutárico y que se produzca una crisis metabólica.



Controlar la GA1 durante las enfermedades

Quitar todas las proteínas de comidas y bebidas



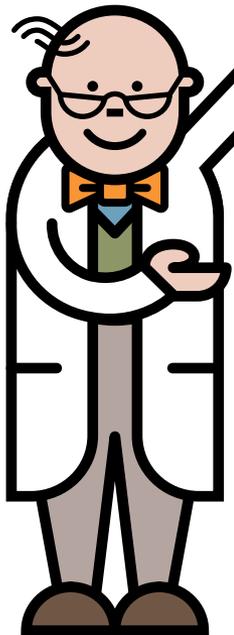
En todas las enfermedades debe administrarse el sustitutivo proteico



El polímero de glucosa en polvo aporta energía durante la enfermedad

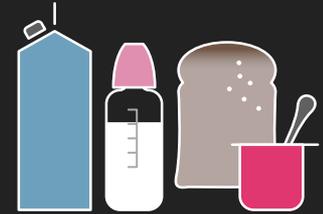


Medicación con carnitina



Controlar la GA1 durante las enfermedades

Quitar todas las proteínas de comidas y bebidas



En todas las enfermedades debe administrarse el sustitutivo proteico



El polímero de glucosa en polvo aporta energía durante la enfermedad

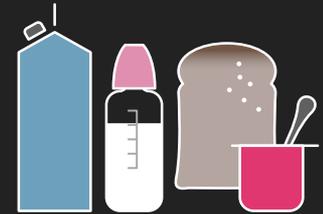


Medicación con carnitina



Controlar la GA1 durante las enfermedades

Quitar todas las proteínas de comidas y bebidas



En todas las enfermedades debe administrarse el sustitutivo proteico



El polímero de glucosa en polvo aporta energía durante la enfermedad

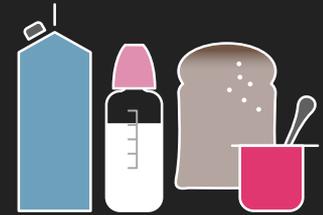


Medicación con carnitina



Controlar la GA1 durante las enfermedades

Quitar todas las proteínas de comidas y bebidas



En todas las enfermedades debe administrarse el sustitutivo proteico



El polímero de glucosa en polvo aporta energía durante la enfermedad



Medicación con carnitina



Consejos cuando aparezca una enfermedad

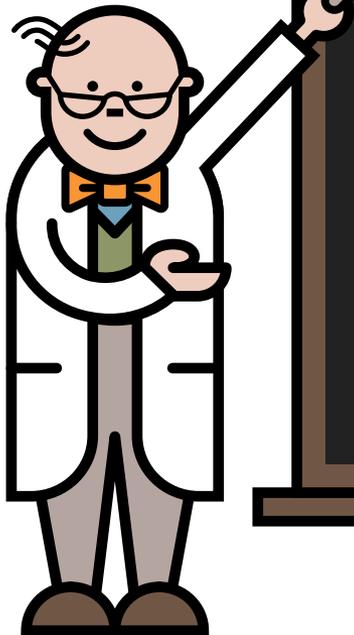
Use siempre las cantidades completas de alimentos de urgencia que le prescriban



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



Informe con regularidad al equipo metabólico



Consejos cuando aparezca una enfermedad

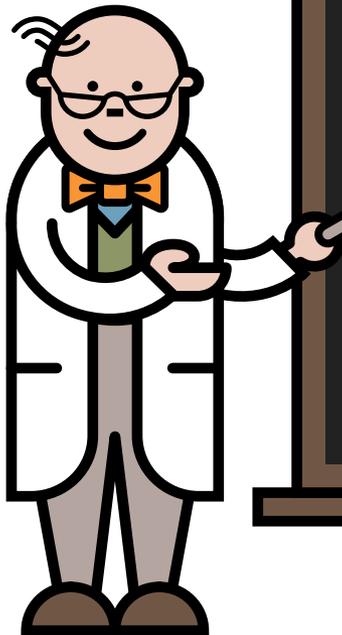
Use siempre las cantidades completas de alimentos de urgencia que le prescriban



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



Informe con regularidad al equipo metabólico

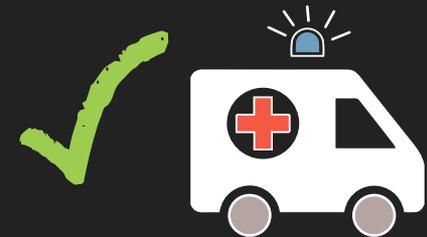


Consejos cuando aparezca una enfermedad

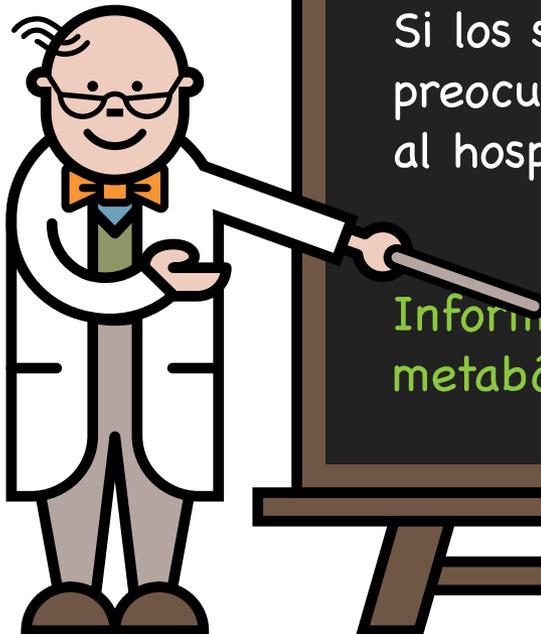
Use siempre las cantidades completas de alimentos de urgencia que le prescriban



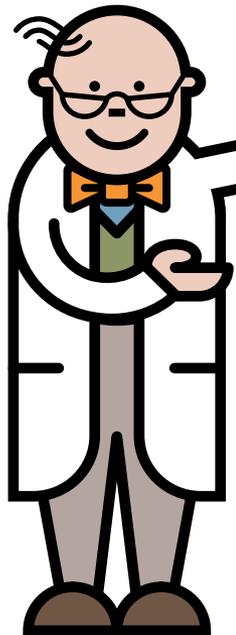
Si los síntomas prosiguen o le preocupa algo, vaya inmediatamente al hospital



Informe con regularidad al equipo metabólico



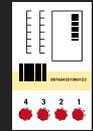
Mensaje esencial



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

¿Cómo se vigila la GA1?

Análisis de sangre para medir los niveles de aminoácidos y nutrientes



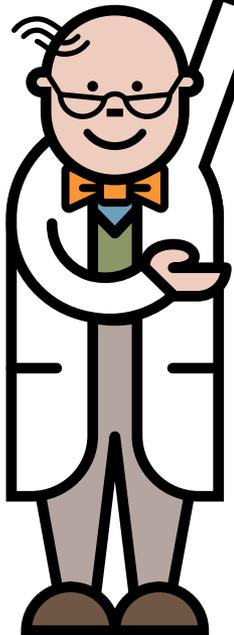
Talla y peso



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

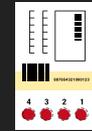


Revisión del desarrollo



¿Cómo se vigila la GA1?

Análisis de sangre para medir los niveles de aminoácidos y nutrientes



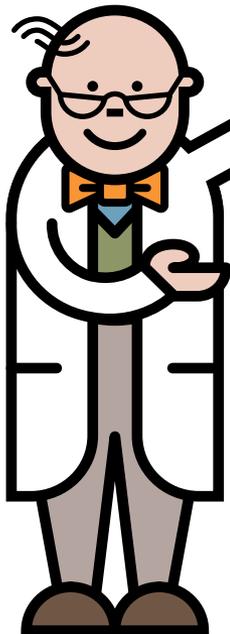
Talla y peso



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

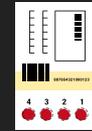


Revisión del desarrollo



¿Cómo se vigila la GA1?

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

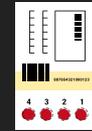


Revisión del desarrollo



¿Cómo se vigila la GA1?

Análisis de sangre para medir los niveles de aminoácidos y nutrientes



Talla y peso



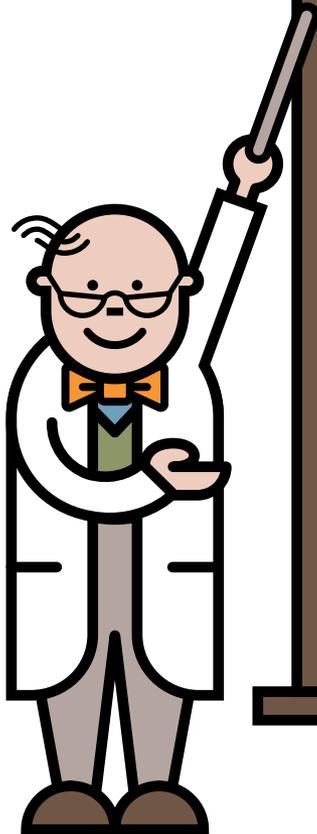
Se ajusta la dieta conforme al crecimiento y los análisis de sangre



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.

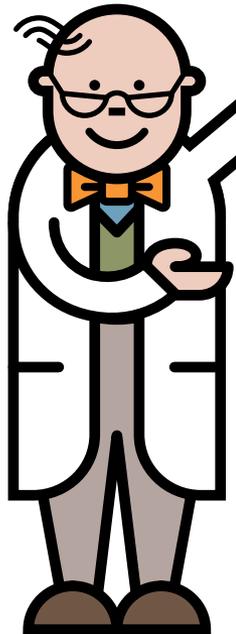


Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatozoide paterno.



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



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.

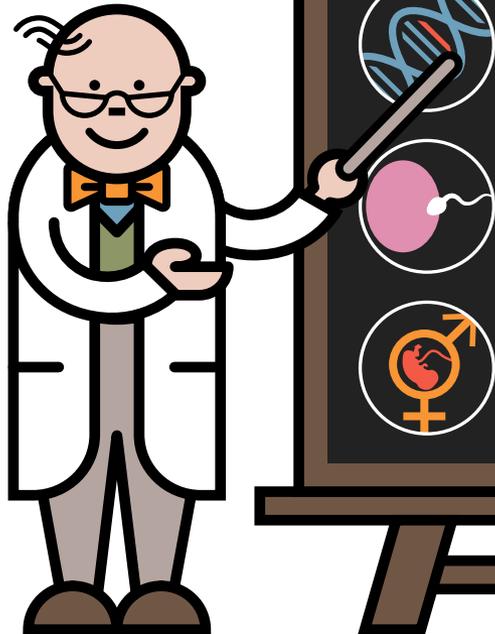


Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatozoide paterno.



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.

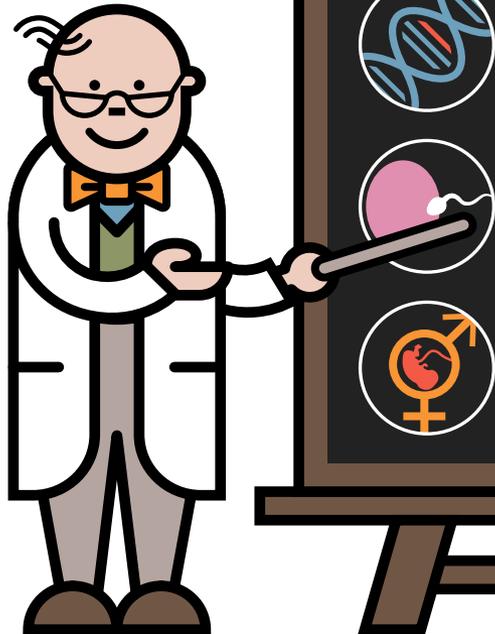


Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatozoide paterno.



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.

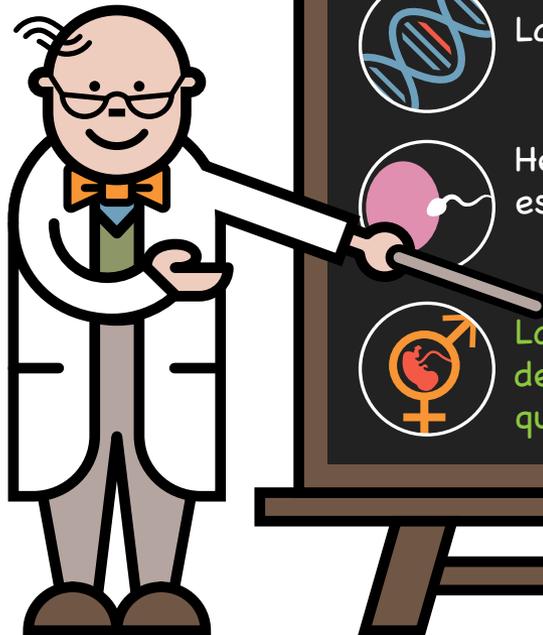


Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatozoide paterno.



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.

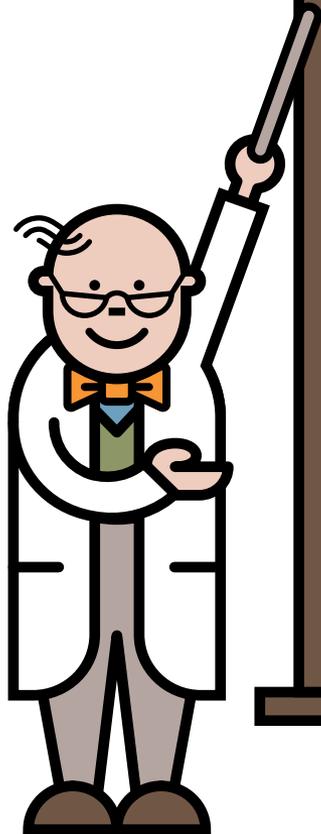


Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatozoide paterno.



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

Herencia



La GA1 es una afección hereditaria. No hay nada que hubiera podido hacerse para impedir que el niño tuviera GA1.

Todos tenemos un par de genes que fabrican la enzima glutaril-CoA-deshidrogenasa. En los niños con GA1, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan de cada progenitor un gen no funcional de la GA1.

Los padres de los niños con GA1 son portadores de la enfermedad.

Los portadores no tienen GA1 porque en ellos el otro gen funciona correctamente.

Herencia



La GA1 es una afección hereditaria. No hay nada que hubiera podido hacerse para impedir que el niño tuviera GA1.

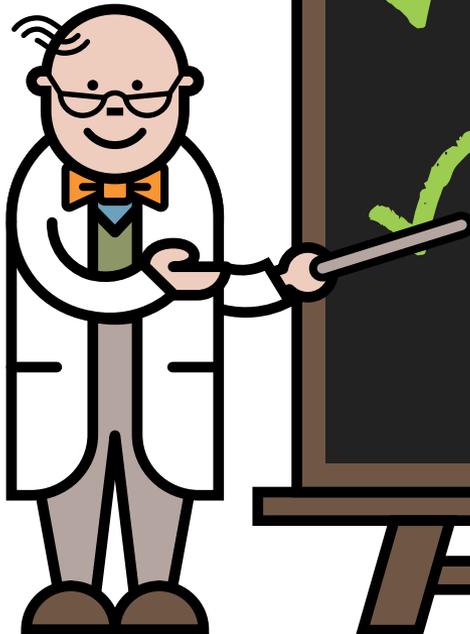


Todos tenemos un par de genes que fabrican la enzima glutaril-CoA-deshidrogenasa. En los niños con GA1, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan de cada progenitor un gen no funcional de la GA1.

Los padres de los niños con GA1 son portadores de la enfermedad.

Los portadores no tienen GA1 porque en ellos el otro gen funciona correctamente.

Herencia



La GA1 es una afección hereditaria. No hay nada que hubiera podido hacerse para impedir que el niño tuviera GA1.



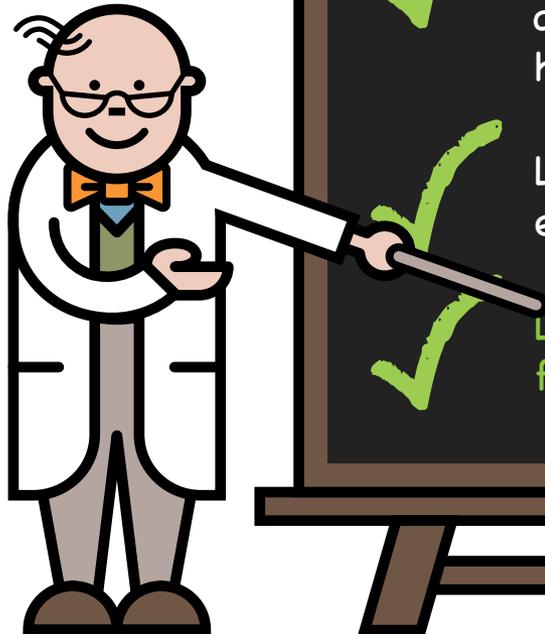
Todos tenemos un par de genes que fabrican la enzima glutaril-CoA-deshidrogenasa. En los niños con GA1, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan de cada progenitor un gen no funcional de la GA1.



Los padres de los niños con GA1 son portadores de la enfermedad.

Los portadores no tienen GA1 porque en ellos el otro gen funciona correctamente.

Herencia



✓ La GA1 es una afección hereditaria. No hay nada que hubiera podido hacerse para impedir que el niño tuviera GA1.

✓ Todos tenemos un par de genes que fabrican la enzima glutaril-CoA-deshidrogenasa. En los niños con GA1, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan de cada progenitor un gen no funcional de la GA1.

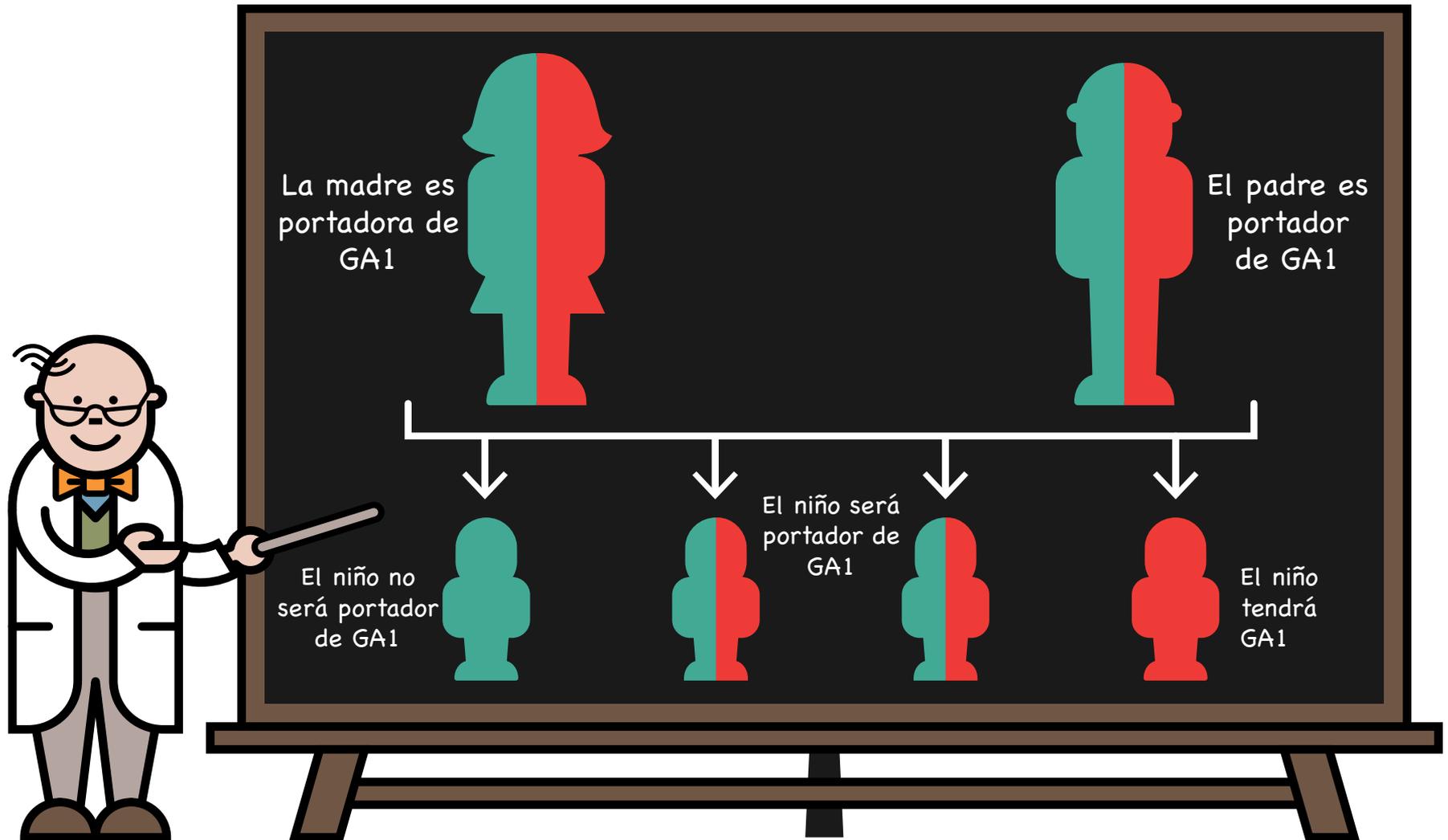
✓ Los padres de los niños con GA1 son portadores de la enfermedad.

✓ Los portadores no tienen GA1 porque en ellos el otro gen funciona correctamente.

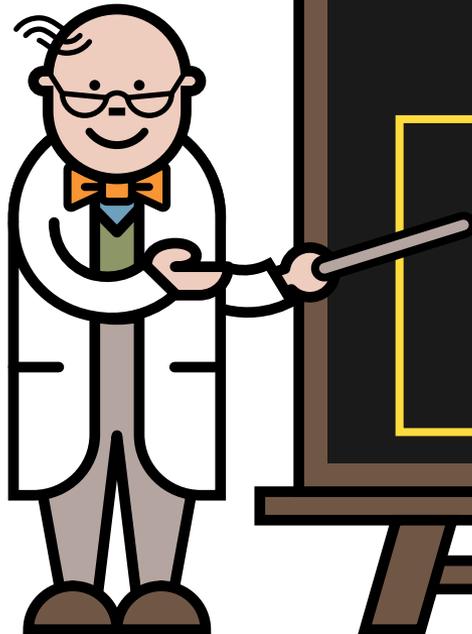
Herencia – Autosómica recesiva (portadores de GA1)



Herencia – Autosómica recesiva (portadores de GA1)



Embarazos futuros



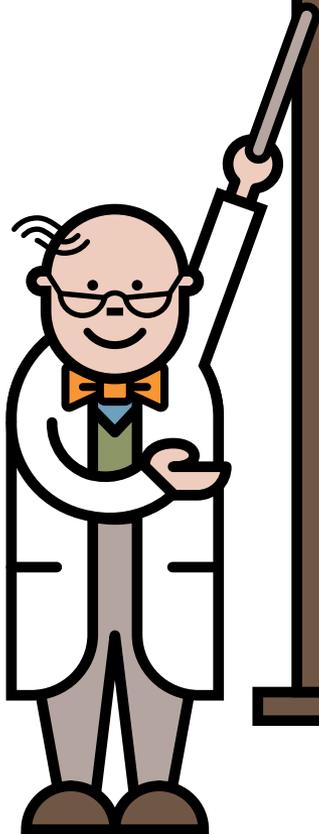
Quando ambos progenitores son portadores, el riesgo para el bebé en cada embarazo es el siguiente:

25% de posibilidades (1 de 4) de tener GA1

50% de posibilidades (1 de 2) de que el niño sea portador de GA1

25% de posibilidades (1 de 4) de que el bebé tenga dos genes funcionales y de que ni tenga GA1, ni sea portador de GA1

Mensajes a recordar



La GA1 es un trastorno metabólico hereditario grave que puede ocasionar problemas de motilidad serios.

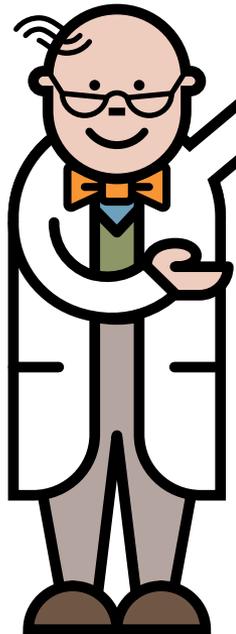
Los niños son muy vulnerables en los primeros 6 años de vida.

El daño puede prevenirse con una dieta pobre en proteínas, un sustituto especial de dichas proteínas y carnitina.

Recuerde que, 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.

Con un buen control, en la mayoría de los niños pueden evitarse los problemas de motilidad graves.

Mensajes a recordar



La GA1 es un trastorno metabólico hereditario grave que puede ocasionar problemas de motilidad serios.



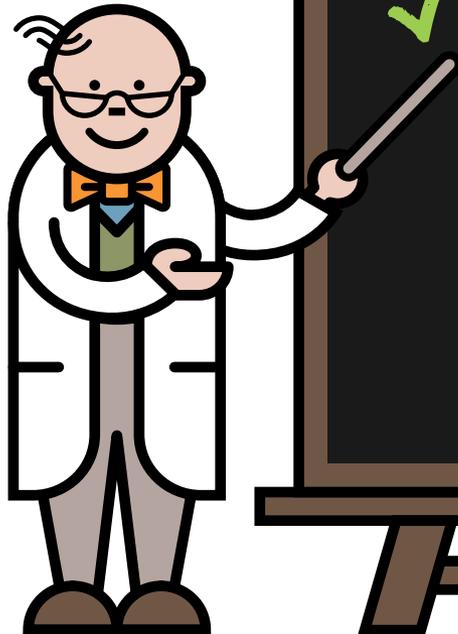
Los niños son muy vulnerables en los primeros 6 años de vida.

El daño puede prevenirse con una dieta pobre en proteínas, un sustituto especial de dichas proteínas y carnitina.

Recuerde que, 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.

Con un buen control, en la mayoría de los niños pueden evitarse los problemas de motilidad graves.

Mensajes a recordar



✓ La GA1 es un trastorno metabólico hereditario grave que puede ocasionar problemas de motilidad serios.

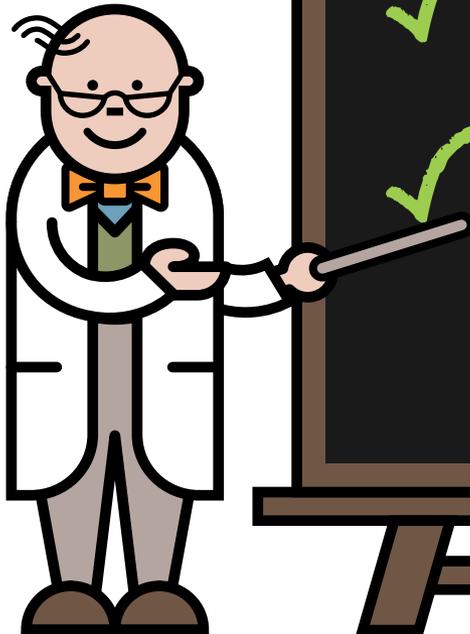
✓ Los niños son muy vulnerables en los primeros 6 años de vida.

✓ El daño puede prevenirse con una dieta pobre en proteínas, un sustituto especial de dichas proteínas y carnitina.

Recuerde que, 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.

Con un buen control, en la mayoría de los niños pueden evitarse los problemas de motilidad graves.

Mensajes a recordar



✓ La GA1 es un trastorno metabólico hereditario grave que puede ocasionar problemas de motilidad serios.

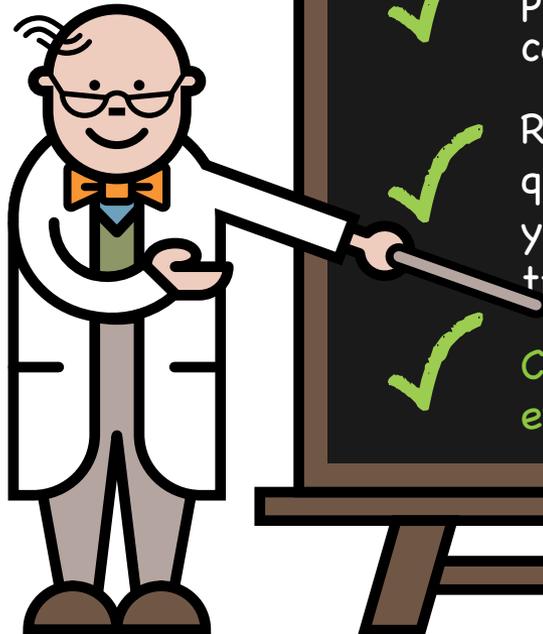
✓ Los niños son muy vulnerables en los primeros 6 años de vida.

✓ El daño puede prevenirse con una dieta pobre en proteínas, un sustituto especial de dichas proteínas y carnitina.

✓ Recuerde que, 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.

Con un buen control, en la mayoría de los niños pueden evitarse los problemas de motilidad graves.

Mensajes a recordar



✓ La GA1 es un trastorno metabólico hereditario grave que puede ocasionar problemas de motilidad serios.

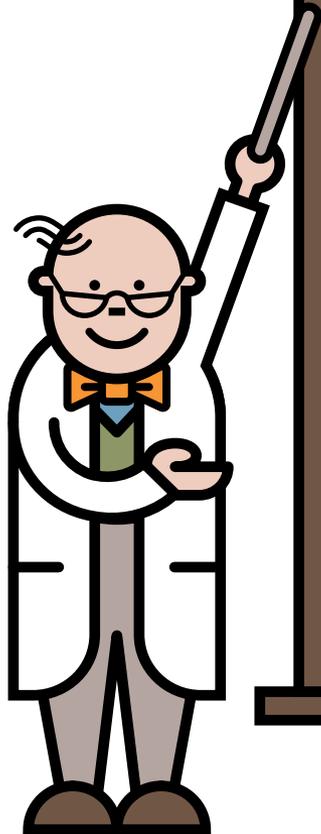
✓ Los niños son muy vulnerables en los primeros 6 años de vida.

✓ El daño puede prevenirse con una dieta pobre en proteínas, un sustituto especial de dichas proteínas y carnitina.

✓ Recuerde que, 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.

✓ Con un buen control, en la mayoría de los niños pueden evitarse los problemas de motilidad graves.

Consejos útiles



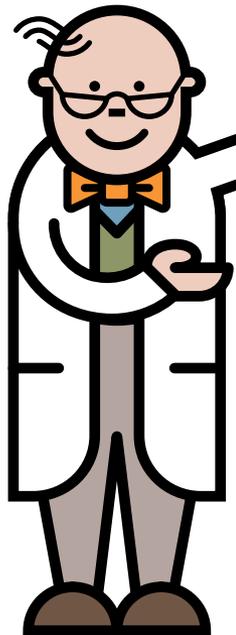
✓ Asegúrese de tener siempre un buen suministro de los productos dietéticos especiales y medicamentos que necesita, y de que estos estén en fecha.

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 y medicamentos 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



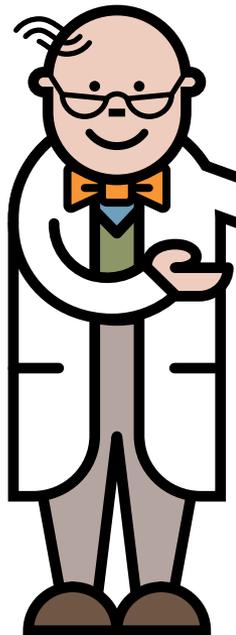
✓ Asegúrese de tener siempre un buen suministro de los productos dietéticos especiales y medicamentos que necesita, y de que estos estén en fecha.

✓ 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 y medicamentos 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.

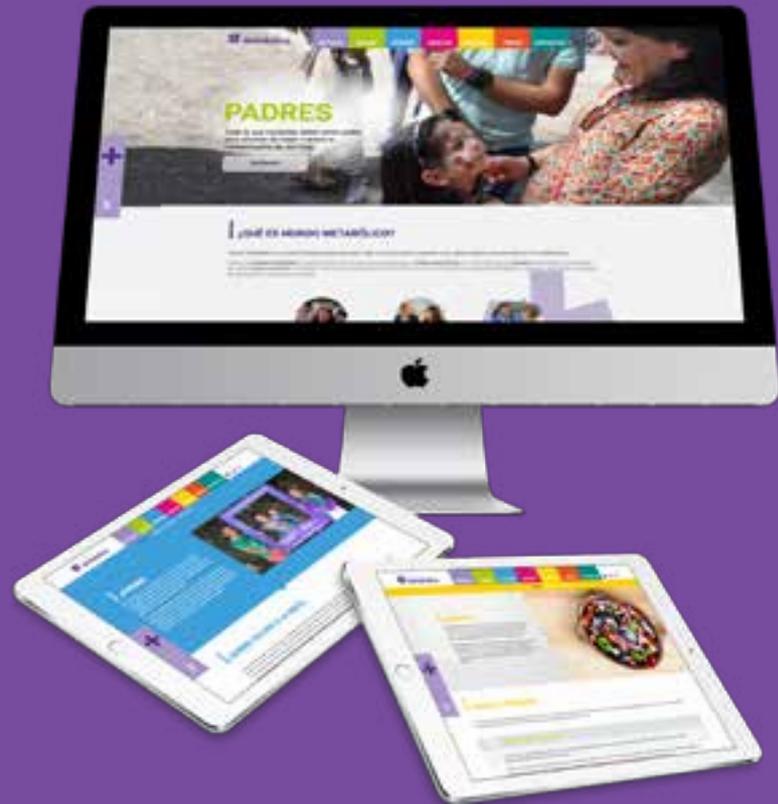
✓ Los medicamentos para controlar la fiebre deben administrarse según las recomendaciones normales; tenga siempre suministros a mano.

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