

TEMPLE



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

ADAPTADO POR EL GRUPO DE DIETISTAS

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



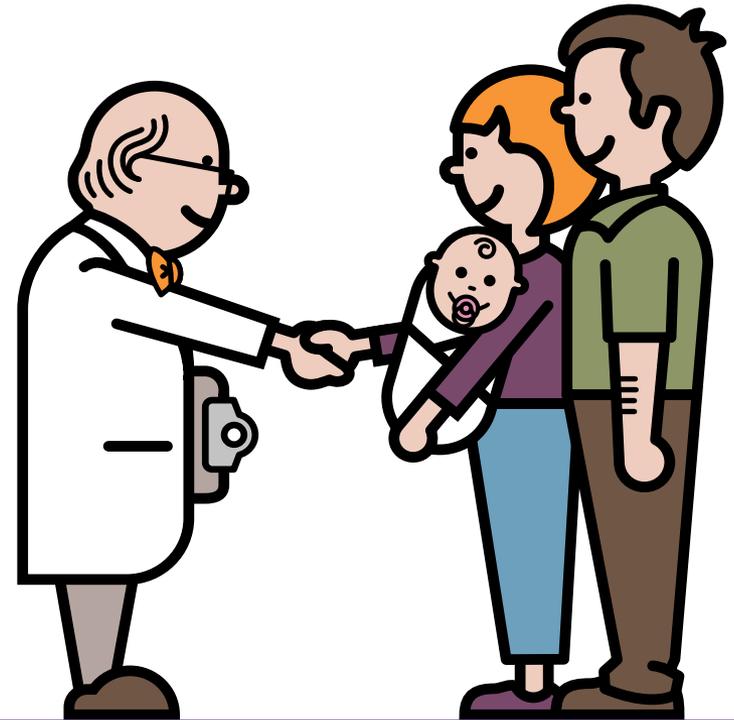
BASADO EN EL TEMPLE ORIGINAL ESCRITO
POR HORSTER, KOLKER Y BURGARD

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

PARA USO EXCLUSIVO DEL PROFESIONAL SANITARIO

IVA

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 HORSTER, KOLKER Y BURGARD

TEMPLE



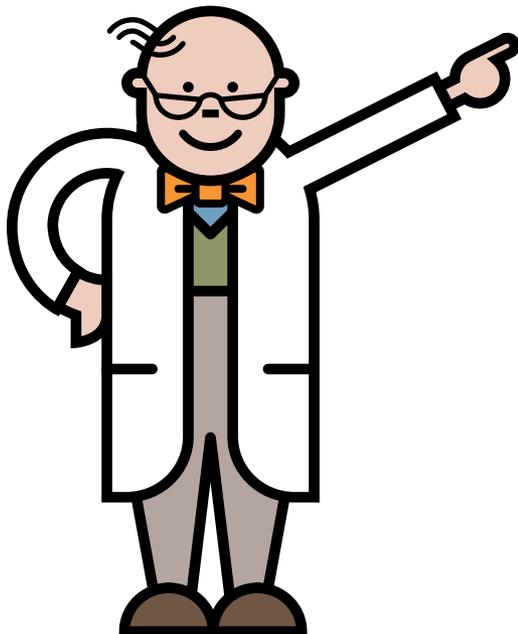
Tools Enabling Metabolic Parents LEarning

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

¿Qué es la IVA?

IVA significa acidemia isovalérica.

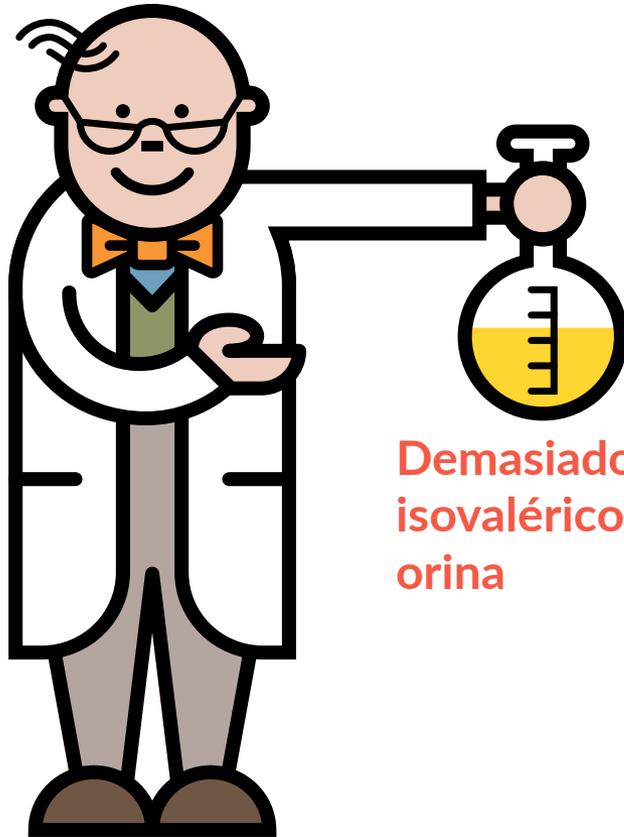
Es una enfermedad metabólica hereditaria.



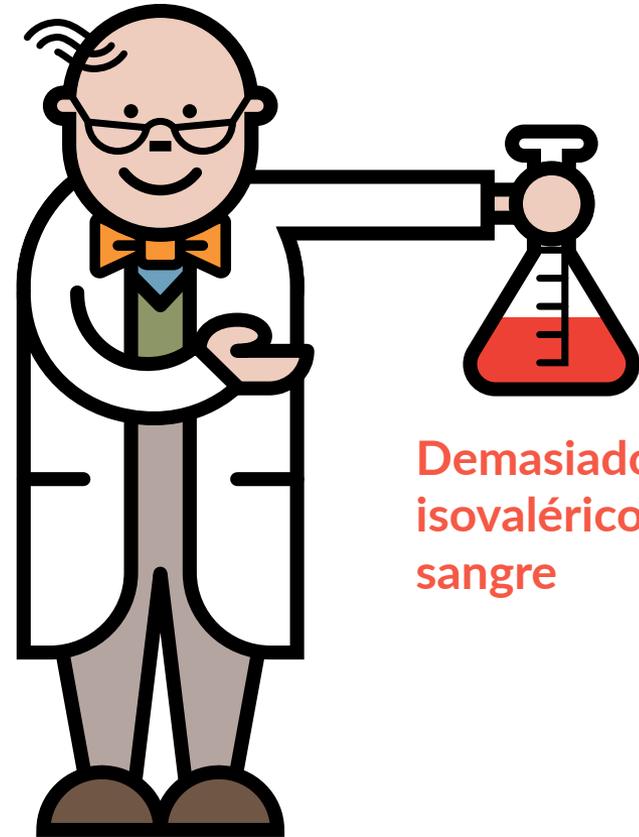
Acidemia IsoValérica

IVA

¿Qué es la IVA?



Demasiado ácido
isovalérico en la
orina

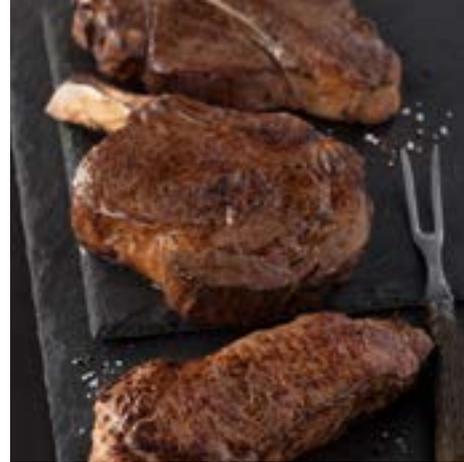


Demasiado ácido
isovalérico en la
sangre

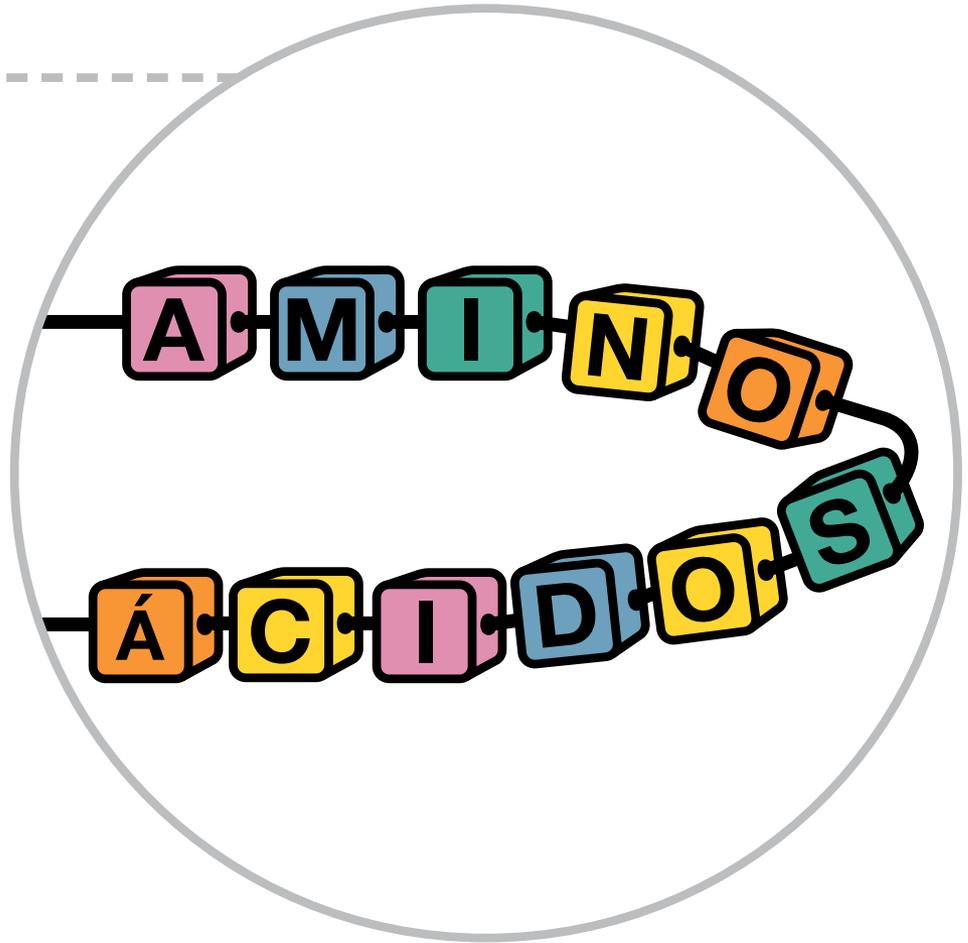
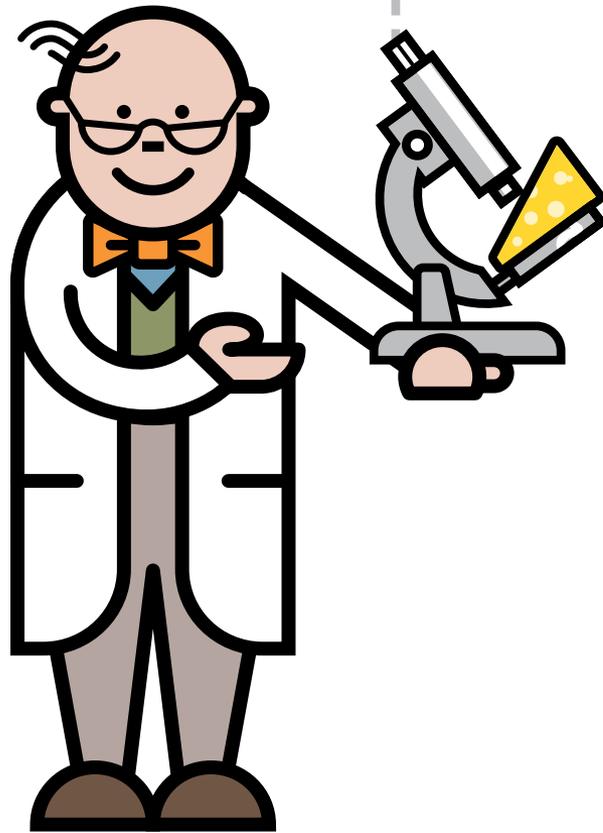
IVA y proteínas

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

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



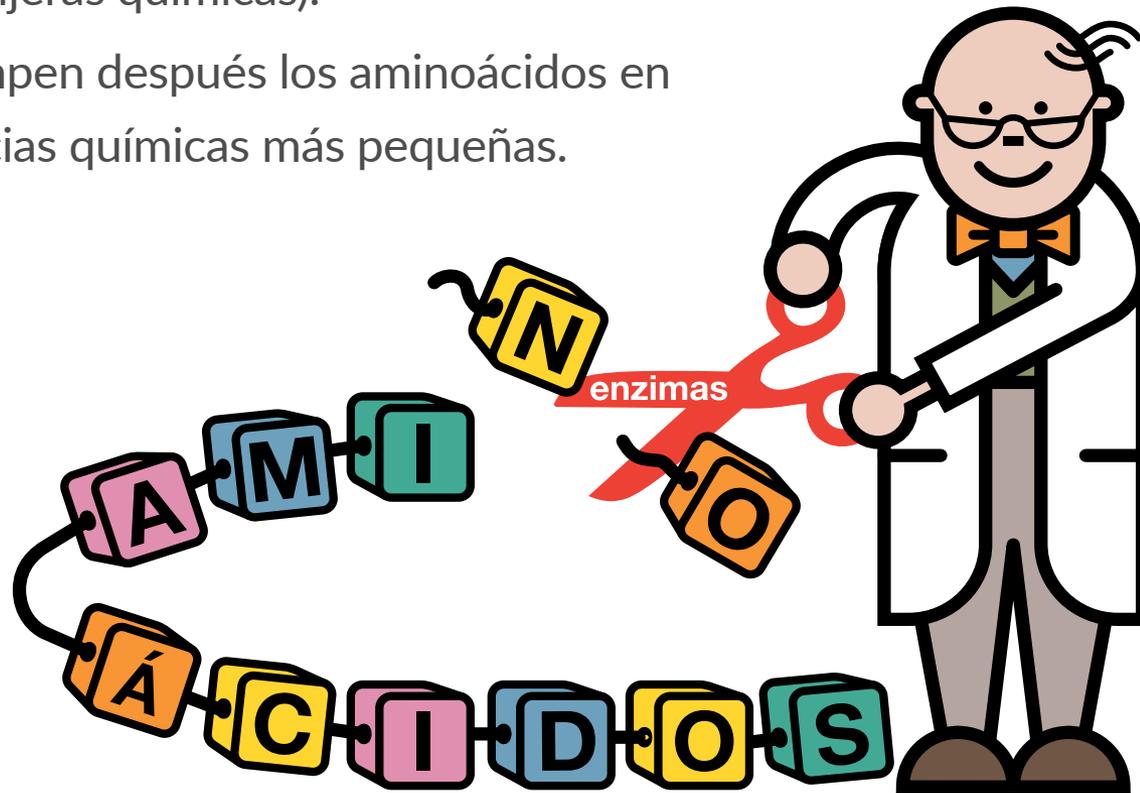
¿Qué es una proteína?



Proteínas y enzimas

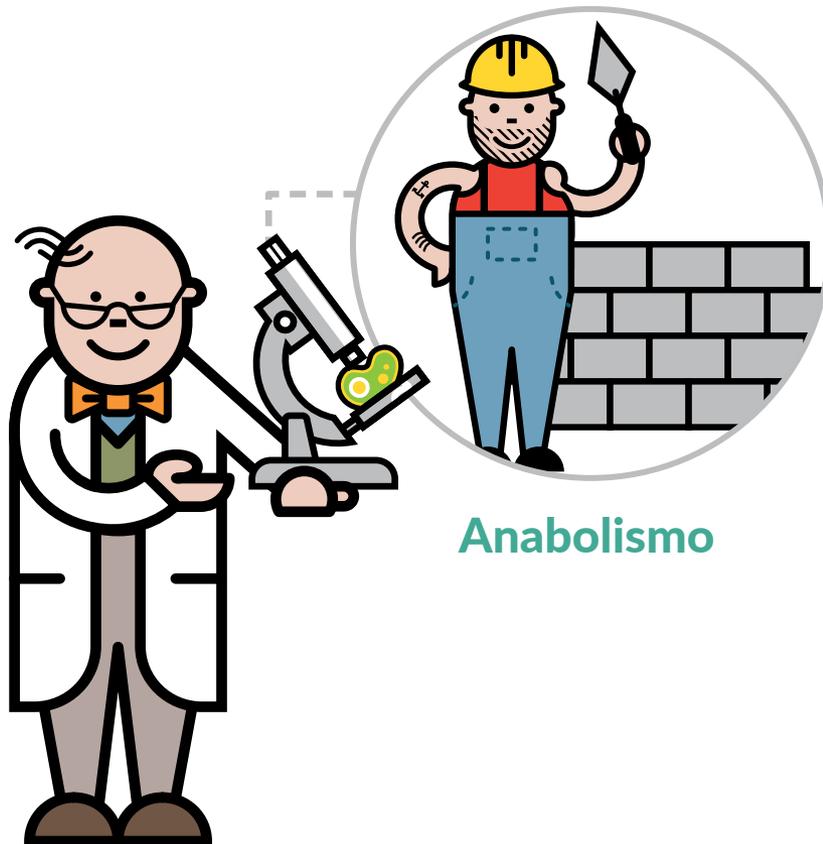
Las proteínas se descomponen en aminoácidos (los ladrillos de las proteínas) por efecto de las enzimas (que son como tijeras químicas).

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

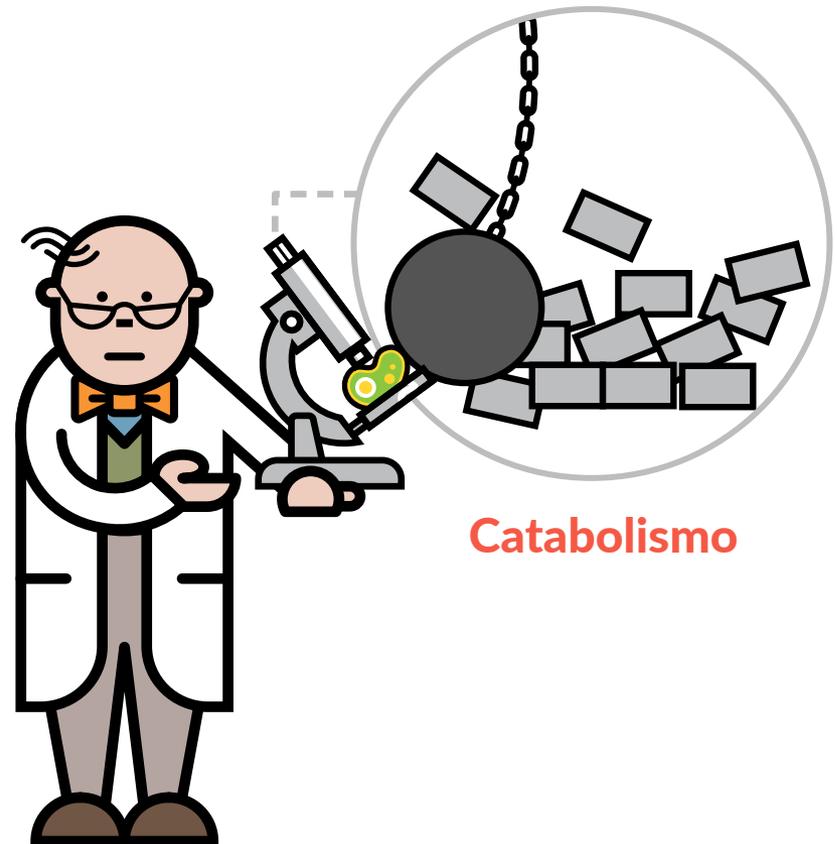


Metabolismo de las proteínas

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



Anabolismo



Catabolismo

¿Qué sucede en la IVA?

La IVA se debe al déficit de una enzima llamada isovaleril-CoA-deshidrogenasa.

Esto hace que un aminoácido llamado leucina no pueda descomponerse, acumulándose ácido isovalérico.



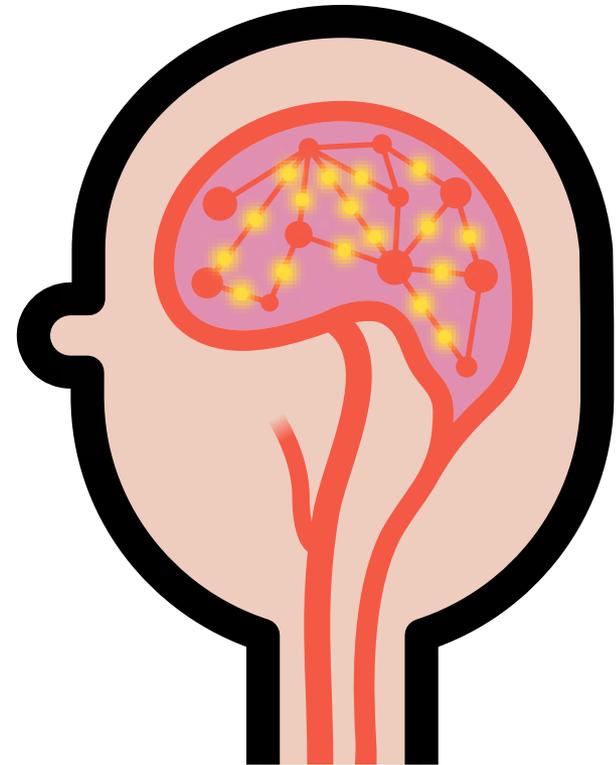
¿Qué puede salir mal en la IVA?

La acumulación de ácido isovalérico es nociva, especialmente para el cerebro.

Antes del tratamiento, los primeros síntomas son: alimentación problemática, irritabilidad, somnolencia, vómitos, respiración rápida y frialdad.

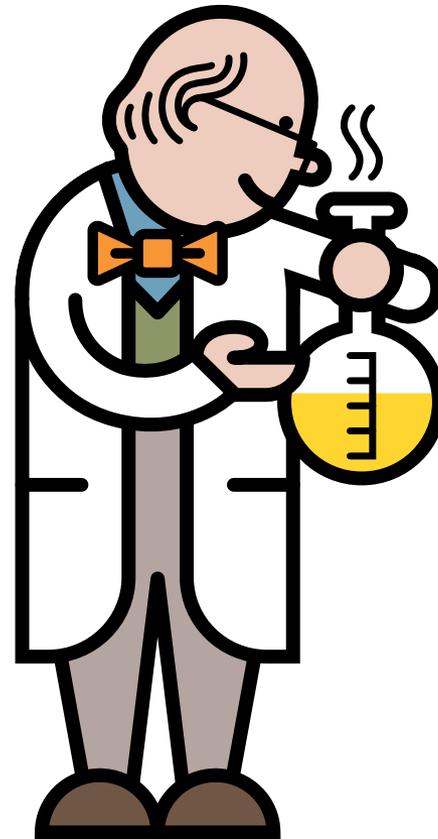
Sin tratamiento, los bebés pueden tener crisis metabólicas y comiciales, y pueden perder la consciencia.

Algunos niños no presentan síntomas inicialmente sino cuando ya son un poco mayores, observándose problemas de aprendizaje.



¿Qué otros síntomas hay?

El ácido isovalérico huele a pies sudados. Por tanto, las personas con ácido isovalérico pueden oler a pies antes de iniciar el tratamiento.



¿Cómo se diagnostica la IVA?



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

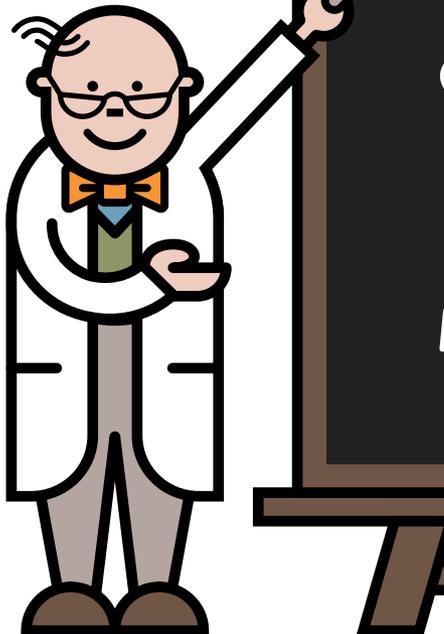
Dieta pobre en proteínas



Glicina



Medicación con carnitina



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

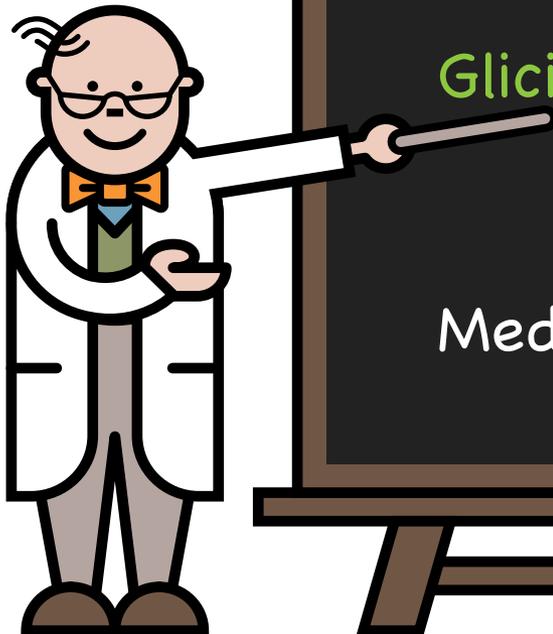
Dieta pobre en proteínas



Glicina



Medicación con carnitina



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

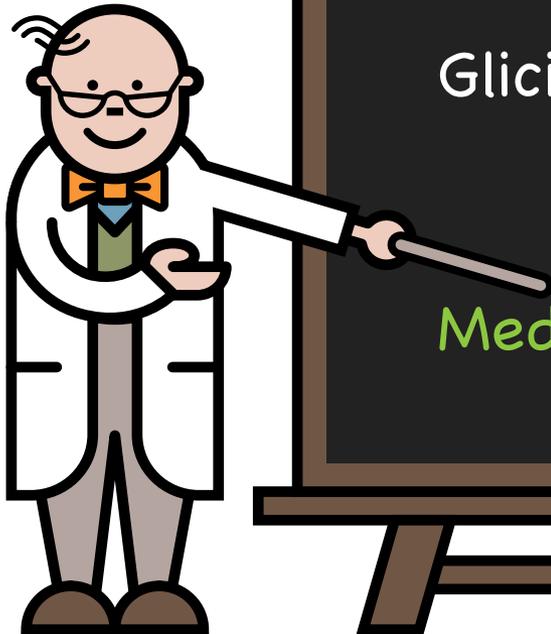
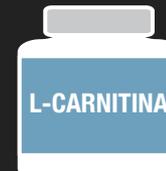
Dieta pobre en proteínas



Glicina



Medicación con carnitina



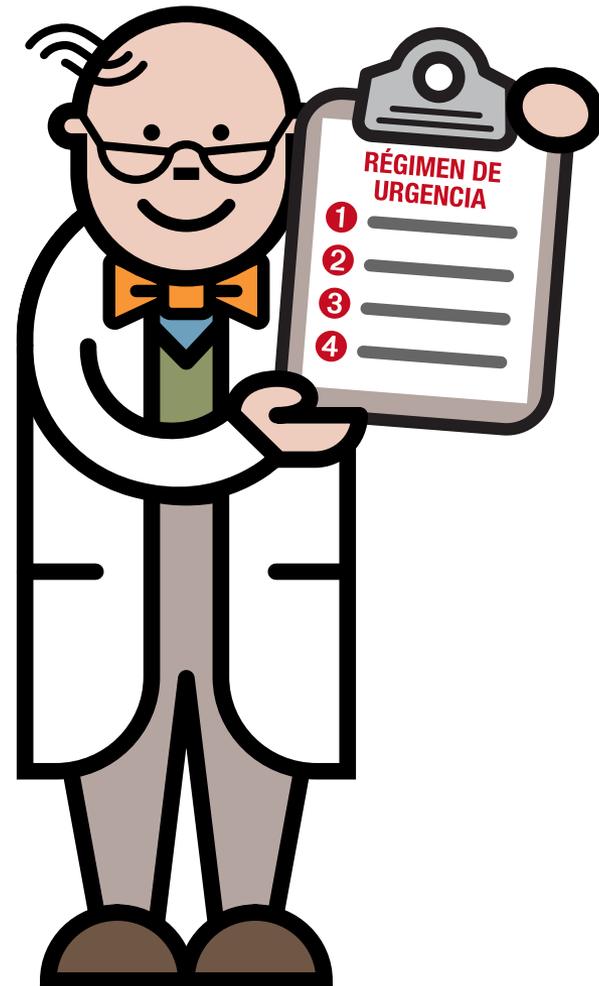
Crisis metabólica

- La **'crisis metabólica'** hace que se acumulen isovaleril-CoA y ácido isovalérico en la sangre.
- 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 IVA 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 rápidamente ácido isovalérico y que se produzca una crisis metabólica.



¿Cómo se controla la IVA durante las enfermedades?

Quitar todas las proteínas de comidas y bebidas



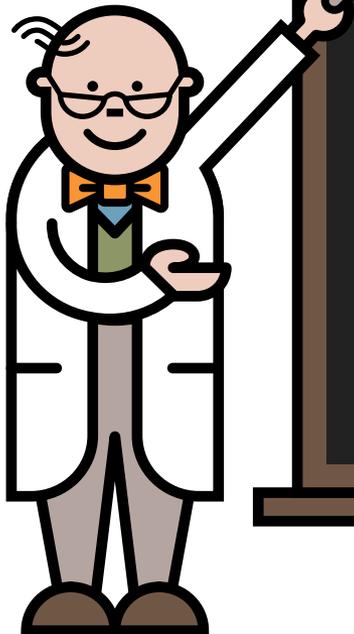
El polímero de glucosa en polvo aporta energía durante la enfermedad



Medicación con glicina



Medicación con carnitina



¿Cómo se controla la IVA durante las enfermedades?

Quitar todas las proteínas de comidas y bebidas



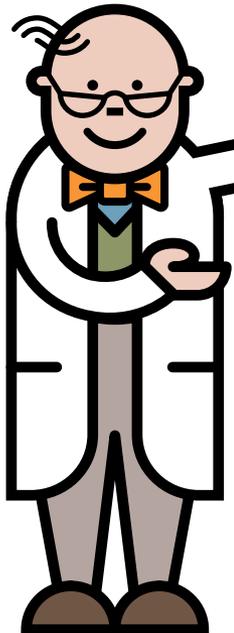
El polímero de glucosa en polvo aporta energía durante la enfermedad



Medicación con glicina



Medicación con carnitina



¿Cómo se controla la IVA durante las enfermedades?

Quitar todas las proteínas de comidas y bebidas



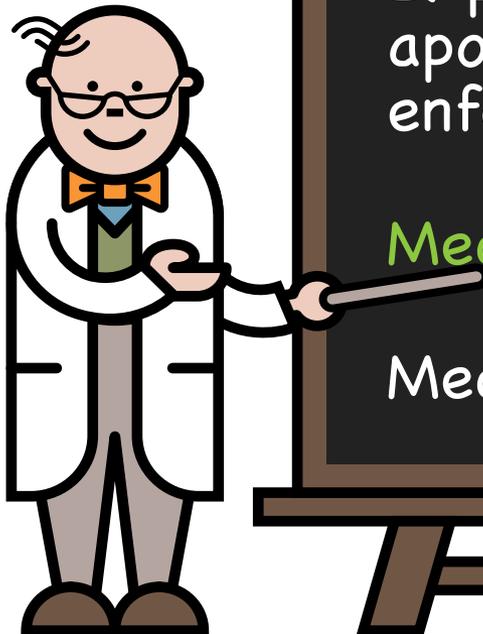
El polímero de glucosa en polvo aporta energía durante la enfermedad



Medicación con glicina



Medicación con carnitina



¿Cómo se controla la IVA durante las enfermedades?

Quitar todas las proteínas de comidas y bebidas



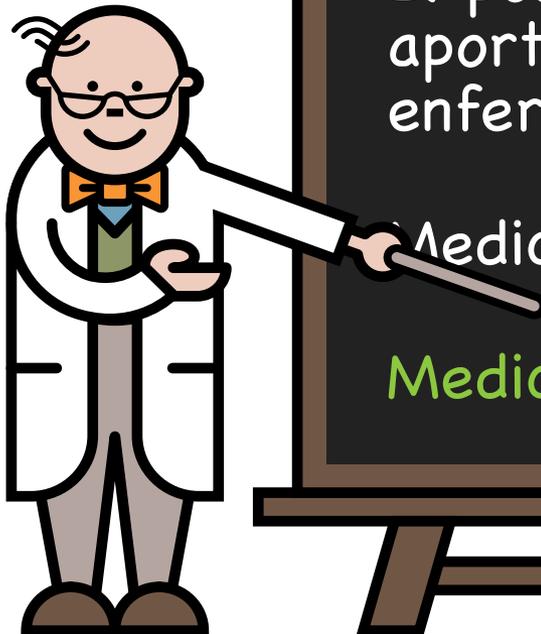
El polímero de glucosa en polvo aporta energía durante la enfermedad



Medicación con glicina



Medicación con carnitina



Consejos cuando aparezca una enfermedad

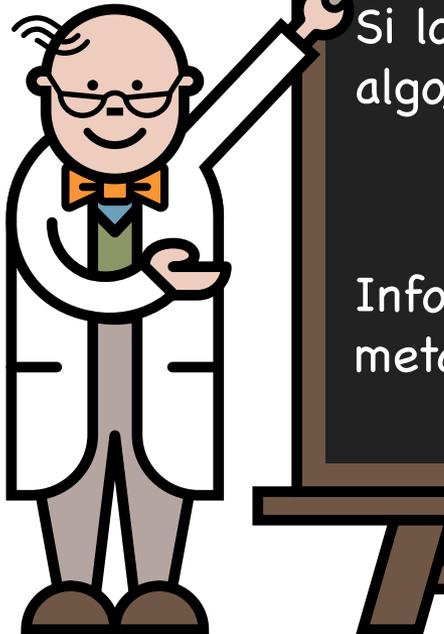
Use siempre las cantidades completas de alimentos de urgencia que le prescriban. ✓



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



Informe con regularidad al equipo metabólico



Consejos cuando aparezca una enfermedad

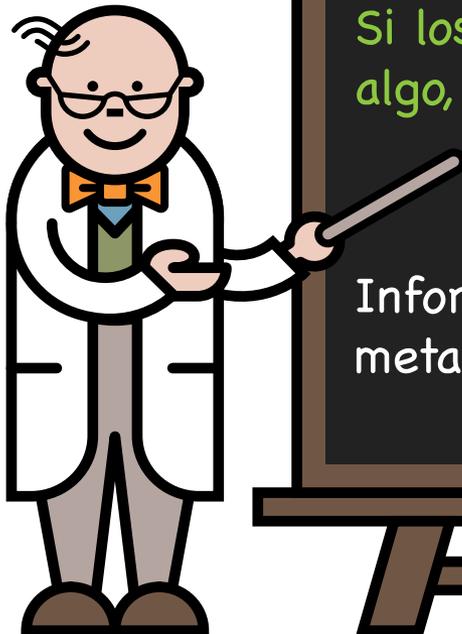
Use siempre las cantidades completas de alimentos de urgencia que le prescriban.



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



Informe con regularidad al equipo metabólico



Consejos cuando aparezca una enfermedad

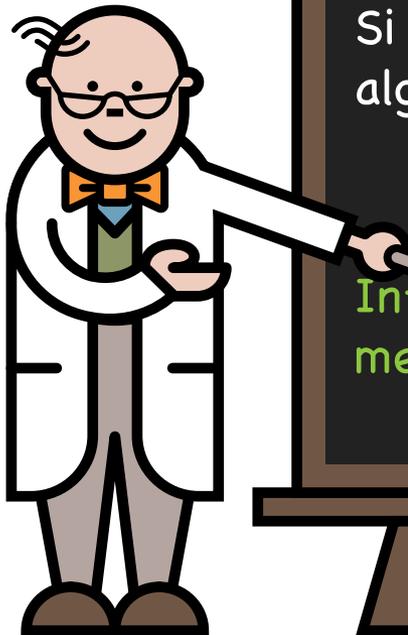
Use siempre las cantidades completas de alimentos de urgencia que le prescriban. ✓



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



Informa 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 IVA?

Análisis de sangre para medir los niveles de aminoácidos y nutrientes



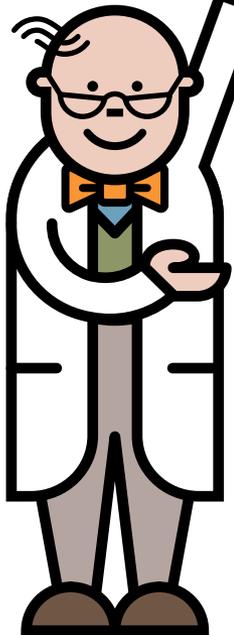
Talla y peso



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



Revisión del desarrollo



¿Cómo se vigila la IVA?

Análisis de sangre para medir los niveles de aminoácidos y nutrientes



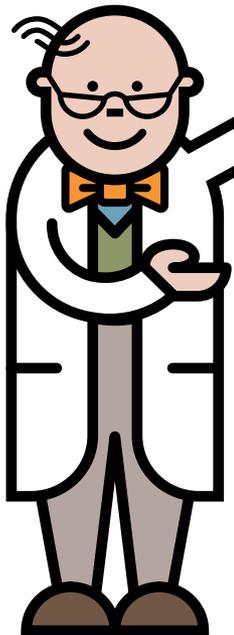
Talla y peso



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



Revisión del desarrollo



¿Cómo se vigila la IVA?

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 IVA?

Análisis de sangre para medir los niveles de aminoácidos y nutrientes



Talla y peso



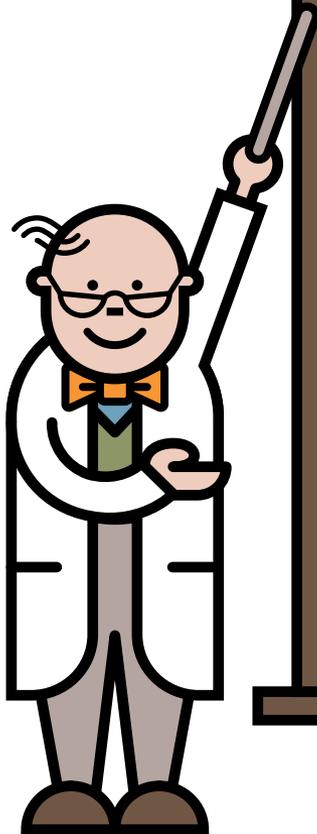
Se ajusta la dieta conforme al crecimiento y los análisis de sangre



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.

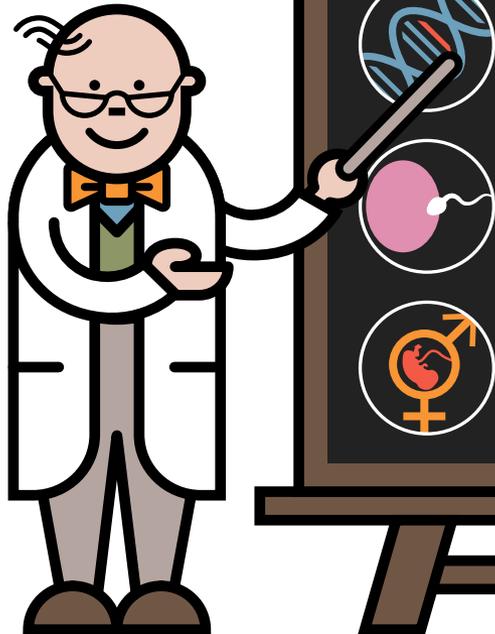
Cromosomas, genes, mutaciones



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.

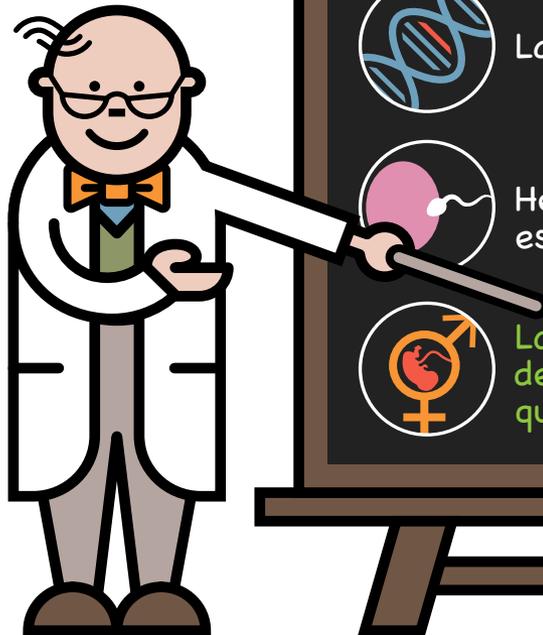


Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatozoide paterno.



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

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

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

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

Herencia



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

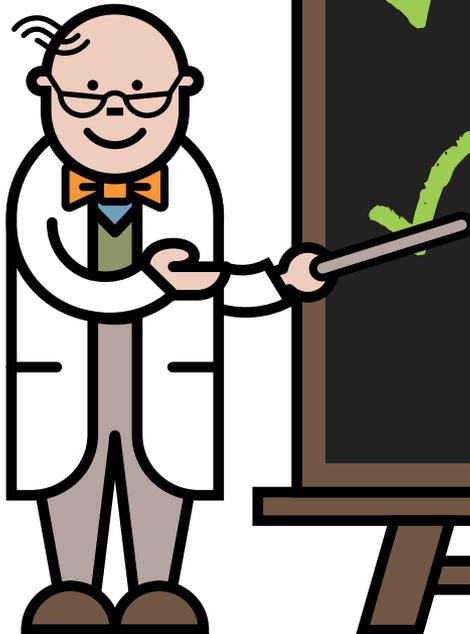


Todos tenemos un par de genes que fabrican la enzima isovaleril-CoA-deshidrogenasa. En los niños con IVA, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan de cada progenitor un gen no funcional de la IVA.

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

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

Herencia



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



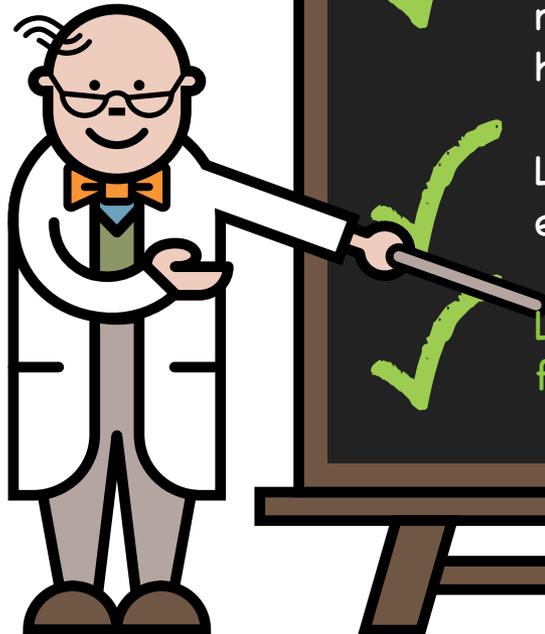
Todos tenemos un par de genes que fabrican la enzima isovaleril-CoA-deshidrogenasa. En los niños con IVA, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan de cada progenitor un gen no funcional de la IVA.



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

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

Herencia



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



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

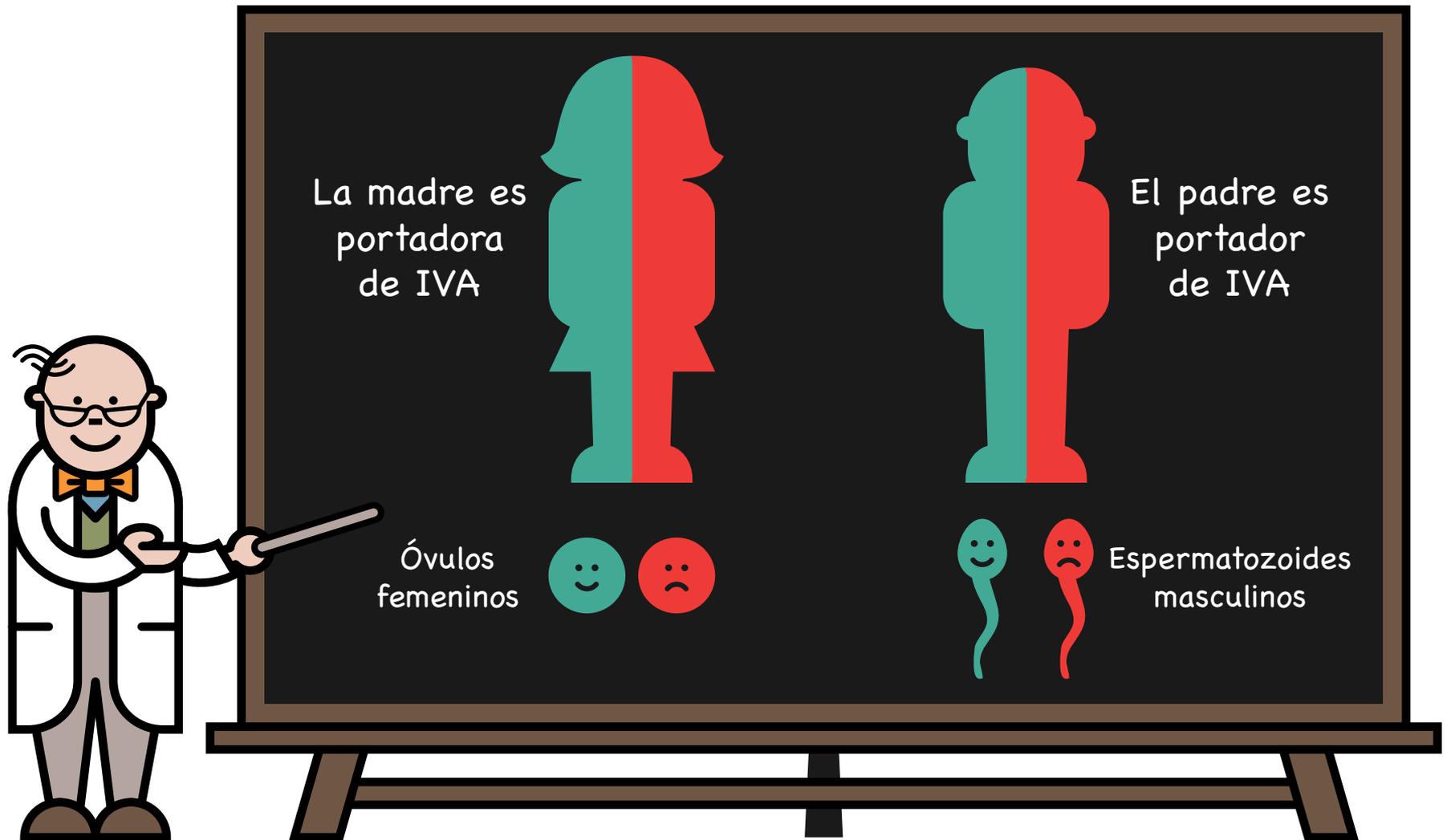


Los padres de los niños con IVA son portadores de la enfermedad.

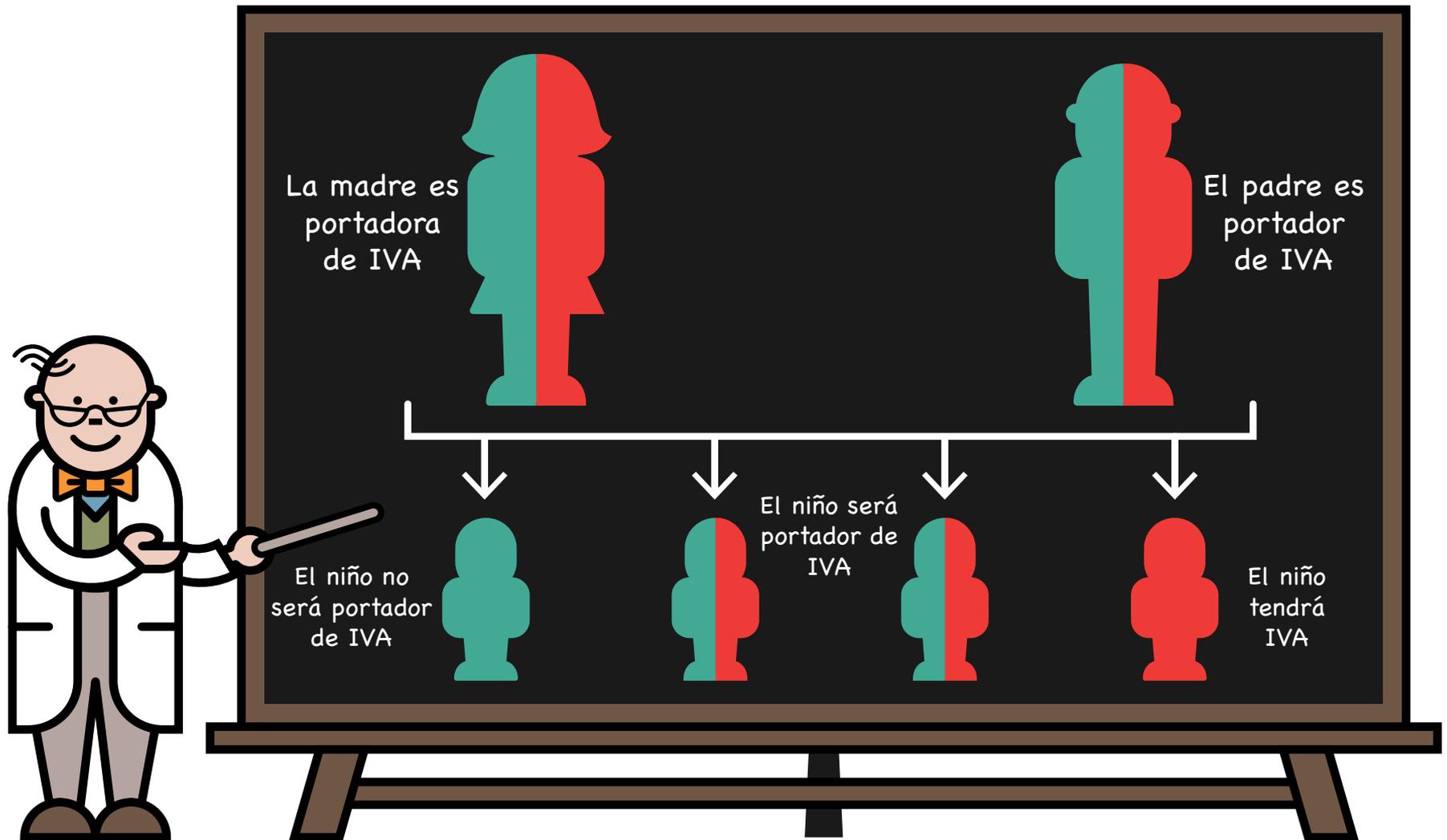


Los portadores no tienen IVA porque en ellos el otro gen funciona correctamente.

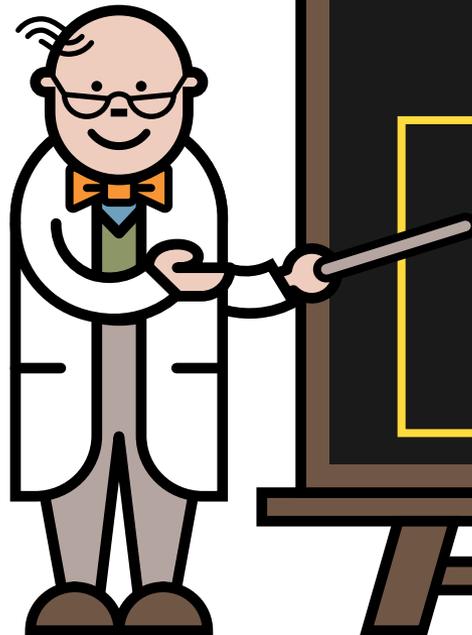
Herencia – Autosómica recesiva (portadores de IVA)



Herencia – Autosómica recesiva (portadores de IVA)



Embarazos futuros



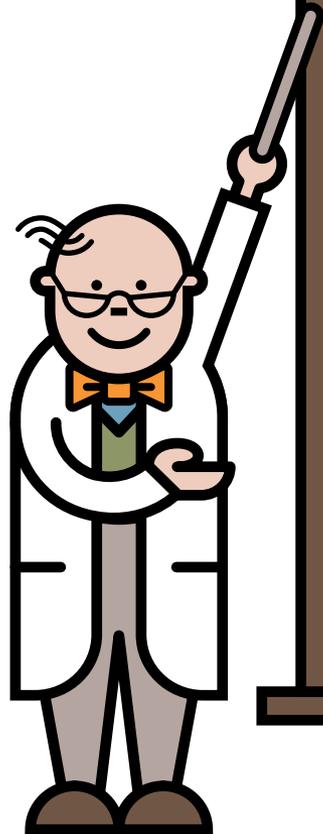
Cuando ambos progenitores son portadores, el riesgo para el bebé en cada embarazo es el siguiente:

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

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

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

Mensajes a recordar



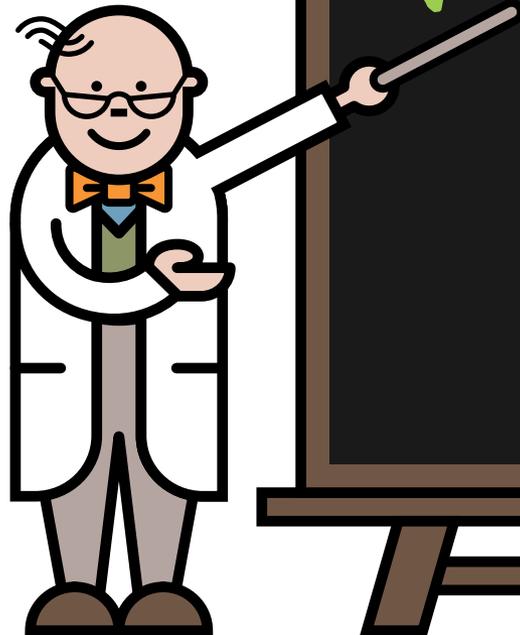
La IVA es un trastorno metabólico hereditario grave que puede ocasionar problemas de motilidad serios.

El daño puede prevenirse con una dieta pobre en proteínas y con glicina 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 puede evitarse el daño cerebral.

Mensajes a recordar



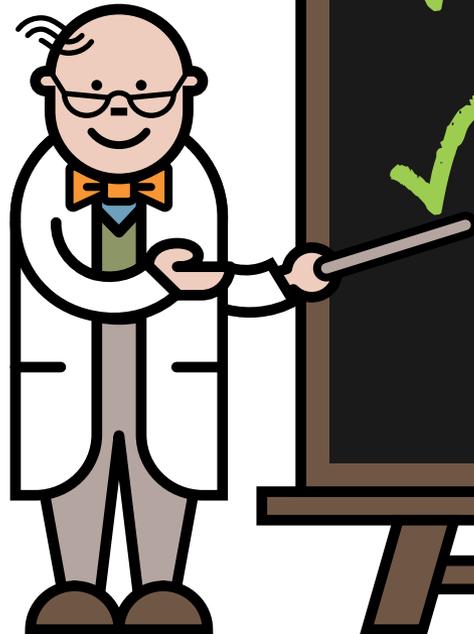
✓ La IVA es un trastorno metabólico hereditario grave que puede ocasionar problemas de motilidad serios.

✓ El daño puede prevenirse con una dieta pobre en proteínas y con glicina 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 puede evitarse el daño cerebral.

Mensajes a recordar



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



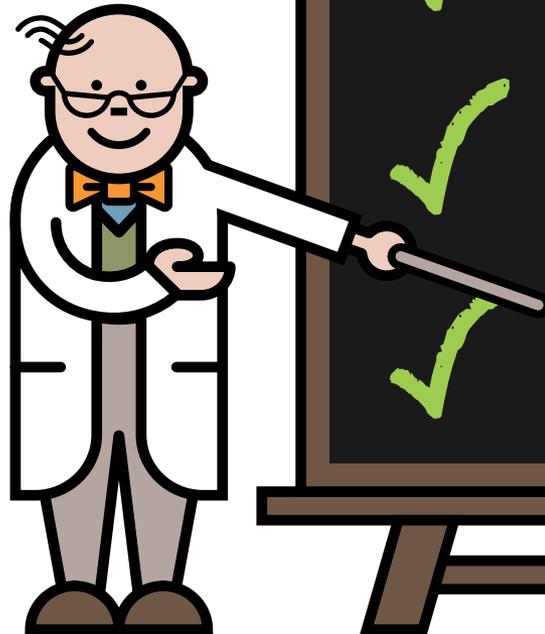
El daño puede prevenirse con una dieta pobre en proteínas y con glicina y carnitina.



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 puede evitarse el daño cerebral.

Mensajes a recordar



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



El daño puede prevenirse con una dieta pobre en proteínas y con glicina y carnitina.

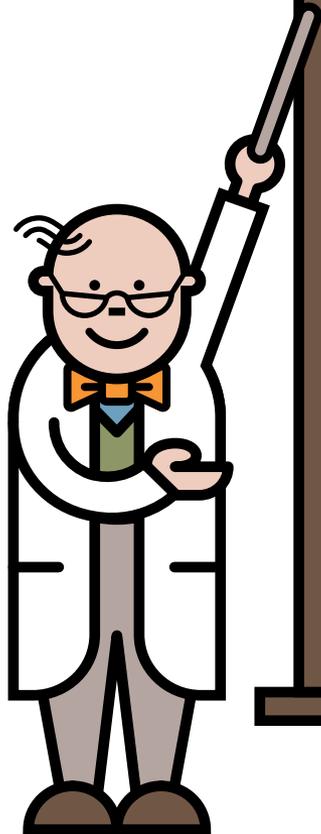


Recuerde que, durante las enfermedades, es imperativo que la alimentación de urgencia se inicie lo antes posible y se siga estrictamente, y que no haya retrasos en el tratamiento.



Con un buen control, en la mayoría de los niños puede evitarse el daño cerebral.

Consejos útiles



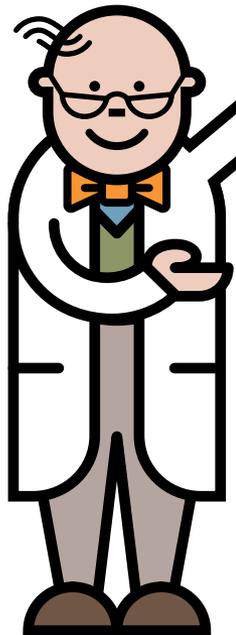
✓ Asegúrese de tener siempre un buen suministro de los productos dietéticos especiales que necesita y de que estos estén en fecha.

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



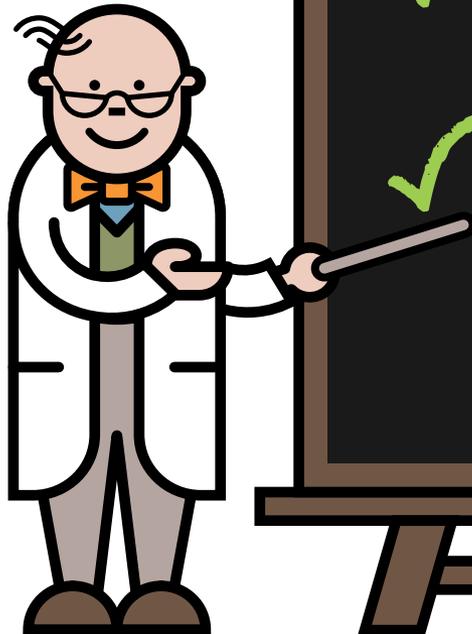
✓ Asegúrese de tener siempre un buen suministro de los productos dietéticos especiales que necesita y de que estos estén en fecha.

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



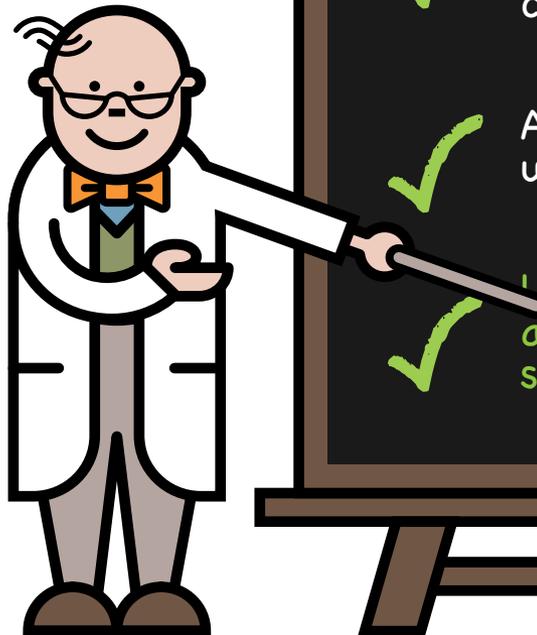
✓ Asegúrese de tener siempre un buen suministro de los productos dietéticos especiales que necesita y de que estos estén en fecha.

✓ 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