



MAPLE SYRUP URINE DISEASE (MSUD) FREQUENTLY ASKED QUESTIONS

Pautas de tratamiento nutricional de SER N / GMDI

Primera edición

Preguntas frecuentes sobre el tratamiento nutricional para personas con MSUD^{1,2,3}

Enero de 2020

Página 1 de 22

CONSUMO DE NUTRIENTES	
<i>¿Pueden mamar los bebés con MSUD?</i>	Se puede incluir una cantidad limitada de leche materna en el tratamiento nutricional de los bebés con MSUD si se supervisa con frecuencia la salud, el crecimiento, el desarrollo y las concentraciones en la sangre de aminoácidos de cadena ramificada (BCAA, por sus siglas en inglés) del bebé (Rec 1.7.).
<i>¿Cuánta leucina (LEU) o proteína puedo consumir?</i>	La cantidad depende de la tolerancia personal a la LEU, la edad, el peso y de lo que sea necesario para el desarrollo (de los niños) o para la conservación de la salud (de los adultos). Su consultorio de metabolismo se basará en los resultados de sus análisis y en su estado de salud para recomendarle objetivos de consumo de LEU o proteína (Rec 2.4.).
<i>¿Necesito alimentos terapéuticos (fórmula)?</i>	Casi todas las personas con MSUD necesitan alimentos terapéuticos porque su restricción de LEU no permite suficiente proteína alimentaria para un crecimiento y una salud adecuados. Su consumo de proteína se suele proporcionar mediante una combinación de alimentos y alimentos terapéuticos recomendados por su consultorio de metabolismo.
<i>¿Cómo sé si estoy consumiendo la cantidad correcta de calorías?</i>	Sus necesidades calóricas dependen de su edad, peso, nivel de actividad y crecimiento. Su consultorio de metabolismo le indicará las recomendaciones adecuadas para usted (Rec 2.4.).
SEGUIMIENTO	
<i>¿Cuáles son mis objetivos para los valores de concentración en la sangre de leucina, isoleucina y valina?</i>	La concentración de LEU en la sangre debe mantenerse en 75-200 µmol/L en bebés y niños de hasta cinco años de edad y en 75-300 µmol/L para personas de más de cinco años de edad (Rec 2.1.). La concentración de isoleucina (ILE) y valina (VAL) en personas con MSUD debe mantenerse en 200-400 µmol/L o ligeramente por encima de los valores normales (Rec 2.2.). Las concentraciones de BCAA deben mantenerse dentro de los valores recomendados a lo largo de su vida (Rec 2.3.).
<i>¿Con qué frecuencia debo hacer un seguimiento de mi MSUD?</i>	Su consultorio de metabolismo le recomendará con qué frecuencia debe hacerse análisis de sangre de BCAA (según los resultados de análisis previos y de cualquier ajuste necesario para su crecimiento o nivel de actividad) y con qué frecuencia tiene que ir al consultorio. Puede que también le recomienden más pruebas para supervisar sus necesidades nutricionales.
ENFERMEDADES	
<i>¿Qué hago si estoy enfermo?</i>	Llame a su médico de metabolismo. Si necesita atención urgente, lleve consigo la carta para casos de urgencia.
<i>¿En qué cambia el tratamiento nutricional cuando uno está enfermo?</i>	Cuando se está enfermo, es necesario un tratamiento nutricional más intensivo para prevenir o invertir la descompensación metabólica, que podría consistir en más calorías, alimentos terapéuticos o en restringir más la proteína y los líquidos (Rec. 1.1.). Podría necesitar otros tratamientos médicos, como la diálisis. Las enfermedades leves se pueden tratar según el plan personalizado para cuando los pacientes estén enfermos que le proporcione su consultorio de metabolismo (Rec 1.8).

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 para el MSUD de 2018 de GMDI/SERC: 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/>

Sigue en la pág. 2





MAPLE SYRUP URINE DISEASE (MSUD) FREQUENTLY ASKED QUESTIONS

Pautas de tratamiento nutricional de SERN / GMDI

Primera edición

Preguntas frecuentes sobre el tratamiento nutricional para personas con MSUD^{1,2}

Enero de 2020

Pág. 2 de 2

TRASPLANTE DE HÍGADO	
<i>¿En qué cambia el tratamiento de la MSUD tras un trasplante de hígado?</i>	Tras un trasplante, podría ser que una persona con MSUD pudiera aumentar su consumo de proteína sin usar alimentos terapéuticos al nivel recomendado para una persona de su edad sin MSUD (Rec 5.4.). Su consultorio podría ayudarle con la transición a una alimentación normal y a seguir supervisando su crecimiento y estado nutricional (Rec 5.5.).
<i>¿Cuánta LEU o proteína puedo consumir?</i>	La cantidad depende de la tolerancia personal a la LEU, la edad, el peso y de lo que sea necesario para el desarrollo (de los niños) o para la conservación de la salud (de los adultos). Su consultorio de metabolismo se basará en los resultados de sus análisis y en su estado de salud para recomendarle objetivos de consumo de LEU o proteína (Rec 2.4.).
EMBARAZO	
<i>¿En qué cambia un embarazo mi tratamiento para la MSUD?</i>	Su consultorio de metabolismo adaptará las recomendaciones para su tratamiento para controlar la LEU (Rec 4.2.) y para satisfacer las necesidades nutricionales añadidas del embarazo (Rec 4.3.). Las recomendaciones para su consumo alimenticio se modificarán para mantener los valores de la concentración de LEU en la sangre en 100-300 µM y de VAL e ILE en valores más altos dentro de lo normal (200-400 µM) durante el embarazo. Puede que sea necesario que el seguimiento y las consultas sean más frecuentes durante el embarazo y una vez nazca el bebé (Rec 4.4.).
<i>¿Puede una mujer con MSUD amamantar a su bebé?</i>	Una mujer con MSUD podría ser que pudiera amamantar a su bebé si colabora estrechamente con su consultorio de metabolismo para supervisar su consumo de nutrientes, su salud, los resultados de sus análisis y el crecimiento y desarrollo de su bebé (Rec 4.6.).
SUPLEMENTOS	
<i>¿Tengo que tomar un suplemento de tiamina?</i>	Excepto en el caso de personas con ciertas variaciones genéticas, se recomienda una prueba de sensibilidad a la tiamina para decidir si le sería provechosa más tiamina (Rec. 3.1, 3.2, 3.3). Si es sensible a la tiamina y sigue tomándola como suplemento, podría ser que pudiera aumentar su consumo de proteína bajo la dirección del personal de su consultorio.

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 2018 para el MSUD de GMDI/SERC: 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/>

