

4ª EDICIÓN

Tratamiento nutricional de los errores innatos del metabolismo

EDITORES

M. Ruiz Pons

F. Sánchez-Valverde Visus

I. Vitoria Miñana

Cualquier forma de reproducción, distribución, comunicación pública o transformación de esta obra solo puede ser realizada con la autorización de sus titulares, salvo excepción prevista por la ley. Dirijase a CEDRO (Centro Español de Derechos Reprográficos, www.cedro.org) si necesita fotocopiar o escanear algún fragmento de esta obra.

© 2024 M. Ruiz Pons, F. Sánchez-Valverde Visus, I. Vitoria Miñana

Edita: ERGON®.

C/ Arboleda, 1. 28221 Majadahonda (Madrid)

www.ergon.es

ISBN: 978-84-19955-06-7

Depósito Legal: M-29760-2023



Autores

Fátima Abu-Sharif Bohigas. Dietista-Nutricionista. Unidad de Nutrición y Metabolopatías. Hospital Universitario La Fe. Valencia

Carlos Alcalde Martín. Pediatra. Consulta de Enfermedades Metabólicas. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid

Luis Aldámiz-Echevarría Azuara. Pediatra. Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela

Francisco Arrieta Blanco. Médico especialista en Endocrinología y Nutrición. Servicio de Endocrinología y Nutrición. Unidad de Errores Congénitos del Metabolismo (CSUR-MetabERN). Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid

Elena Aznal Sáinz. Pediatra. Unidad de Enfermedades Metabólicas. Hospital Universitario de Navarra. Pamplona

Delia Barrio Carreras. Dietista-Nutricionista. Unidad de Enfermedades Mitocondriales-Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Centro de Referencia Nacional (CSUR) y Europeo (MetabERN) para Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid

Amaya Bélanger Quintana. Pediatra. Unidad de Enfermedades Metabólicas. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid

Marcello Bellusci. Pediatra. Unidad de Enfermedades Mitocondriales-Metabólicas Hereditarias. Servicio de Pediatría. CSUR y MetabERN para Enfermedades Metabólicas. Instituto i+12. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), U723. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid

Rosa Benítez Ávila. Dietista-Nutricionista. Servicio de Endocrinología y Nutrición. Unidad de Errores Congénitos del Metabolismo (CSUR-MetabERN). Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla

Javier Blasco Alonso. Pediatra. Unidad de Gastroenterología y Nutrición Infantil. Hospital Regional Universitario de Málaga

Elena Borregón Rivilla. Dietista-Nutricionista. Unidad de Nutrición Infantil y Enfermedades Metabólicas. Hospital Universitario La Paz. Madrid

María del Amor Bueno Delgado. Pediatra. Unidad Pediátrica de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. CSUR de Enfermedades Metabólicas. MetabERN. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla

Rosa M^a Burgos Peláez. Médico Especialista en Endocrinología y Nutrición. Coordinadora Unitat de Suport Nutricional. Vall d'Hebron Barcelona Hospital Campus. Barcelona

María José Camba Garea. Dietista-Nutricionista. Unidad Pediátrica de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. CSUR de Enfermedades Metabólicas. MetabERN. IDIS. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela

Elvira Cañedo Villarroya. Pediatra. Sección de Gastroenterología y Nutrición. Servicio de Pediatría. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid

Teresa Cardoso Delgado. Médico. Instituto de Investigación Sanitaria Biocruces-Vizcaya. Fundación Vasca para la Ciencia Ikerbasque

Leticia Ceberio Hualde. Medicina Interna. Sección de Enfermedades Minoritarias. Hospital Universitario Cruces. CSUR Errores Congénitos del Metabolismo. Vizcaya

Patricia Correcher Medina. Pediatra. Unidad de Nutrición y Metabolopatías. Hospital Universitario La Fe. Valencia

M^a Luz Couce Pico. Pediatra. Directora Científica del Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela. Directora de la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. Profesora Titular de Pediatría. Facultad de Medicina. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela

M^a José de Castro López. Pediatra. Unidad Pediátrica de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. CSUR de Enfermedades Metabólicas. MetabERN. IDIS. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela

Javier de las Heras Montero. Pediatra. Unidad de Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Hospital Universitario Cruces. Universidad del País Vasco (UPV-EHU). Instituto de Investigación Sanitaria Biocruces-Vizcaya

Juan J. Díaz Martín. Pediatra. Sección de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica. Área de Gestión Clínica de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Profesor Asociado de Pediatría. Universidad de Oviedo

Natalia Egea Castillo. Dietista-Nutricionista. Unidad de Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Centro de Referencia Nacional (CSUR) y Europeo (MetabERN) para Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona

Katherine Flores Rojas. Investigadora post-doctoral. Unidad de Metabolismo e Investigación Pediátrica, Instituto de Investigación Biomédica Maimonides (IMIBIC). Hospital Universitario Reina Sofía. Universidad de Córdoba

Dolores García Arenas. Dietista-Nutricionista. Unidad de Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Centro de Referencia Nacional (CSUR) y Europeo (MetabERN) para Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona

Inmaculada García Jiménez. Pediatra. Servicio de Pediatría. Unidad de Metabolismo. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza

Mónica García Peris. Pediatra. Unidad de Nutrición y Metabolopatías. Hospital Universitario La Fe. Valencia

Camila García Volpe. Pediatra. Unidad de Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Centro de Referencia Nacional (CSUR) y Europeo (MetabERN) para Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona

María Garriga García. Dietista-Nutricionista. CIBER de Fisiopatología de la Obesidad y Nutrición (CIBEROBN). Instituto Ramón y Cajal de Investigación Sanitaria (IRYCIS). Madrid

Mercedes Gil Campos. Pediatra. Unidad de Metabolismo Infantil. Hospital Universitario Reina Sofía, IMIBIC. Universidad de Córdoba. CIBEROBN

David Gil Ortega. Pediatra. Gastroenterología y Nutrición Pediátrica. Servicio de Pediatría. Unidad de Enfermedades Metabólicas. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia

Eva Gómez Vázquez. Servicio de Endocrinología y Nutrición. Área de Medicina de la Universidad de Santiago de Compostela. Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas CSUR de Enfermedades Metabólicas. MetabERN. IDIS. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela

Domingo González-Lamuño Leguina. Profesor Titular de Pediatría. Universidad de Cantabria. Unidad de Metabolismo Infantil. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander

Montserrat Gonzalo Marín. Médico Especialista en Endocrinología y Nutrición. Unidad de Gestión Clínica de Endocrinología y Nutrición. Hospital Regional Universitario Carlos Haya de Málaga

Álvaro Hermida Ameijeiras. Área de Medicina de la Universidad de Santiago de Compostela. Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. Estructura Organizativa de Gestión Integrada (EOXI) de Santiago

Elsa Izquierdo-García. Farmacéutica. Servicio de Farmacia. Hospital Universitario Infanta Leonor. Madrid

Luis Miguel Luengo Pérez. Médico Especialista en Endocrinología y Nutrición. Unidad de Nutrición Clínica y Dietética. Hospital Universitario de Badajoz. Departamento de Ciencias Biomédicas, Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud. Universidad de Extremadura

Elena Martín Hernández. Pediatra. Unidad de Enfermedades Mitocondriales-Metabólicas Hereditarias. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. CSUR y MetabERN para Enfermedades Metabólicas. Instituto i+12. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), U723

Miguel Ángel Martínez Olmos. Médico Especialista en Endocrinología y Nutrición. Servicio de Endocrinología y Nutrición. Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de

Enfermedades Metabólicas Congénitas. Área de Medicina de la Universidad de Santiago de Compostela. Estructura Organizativa de Gestión Integrada (EOXI) de Santiago. A Coruña

Silvia Meavilla Olivas. Pediatra. Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona

Cristina Montserrat Carbonell. Dietista-Nutricionista. Servicio de Endocrinología. Grupo de Enfermedades Metabólicas del adulto. Hospital Clínic. Barcelona

Ana Moráis López. Pediatra. Unidad de Nutrición Infantil y Enfermedades Metabólicas. Hospital Universitario La Paz. Madrid

Montserrat Morales Conejo. Médico Internista. Servicio de Medicina Interna .Unidad de Enfermedades Mitocondriales-Metabólicas Hereditarias. CSUR y MetabERN para Enfermedades Metabólicas. Instituto i+12. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), U723. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid

José Manuel Moreno Villares. Pediatra. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid

Ana Muñoz Alonso. Dietista-Nutricionista. Fundación para la Investigación FISEVI. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla

Raquel Núñez Ramos. Pediatra. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid

Berta Ortigosa Pezonaga. Dietista-Nutricionista. Unidad de Enfermedades Metabólicas. Servicio de Nutrición y Dietética. Hospital Universitario de Navarra. Pamplona

Consuelo Pedrón Giner. Pediatra. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid

Luis Peña Quintana. Pediatra. Sección de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno-Infantil. CIBER-OBN ISCIII. Universidad de Las Palmas de Gran Canaria

Guillem Pintos Morell. Pediatra. Asesor Científico Senior. Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR). Barcelona

Pilar Quijada Fraile. Pediatra. Unidad de Enfermedades Mitocondriales-Metabólicas Hereditarias. Servicio de Pediatría. CSUR y MetabERN para Enfermedades Metabólicas.

Instituto i+12. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), U723. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid

Jana Ruíz Herrero. Pediatra. Centro de Salud Paracuellos de Jarama. Madrid

Mónica Ruiz Pons. Pediatra. Unidad de Nutrición y Enfermedades Metabólicas. Departamento de Pediatría. Hospital Nuestra Sra. de la Candelaria. Santa Cruz de Tenerife

María Ángeles Sánchez Olmos. Dietista-Nutricionista. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia

Paula Sánchez Pintos. Pediatra. Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, CSUR de Enfermedades Metabólicas. MetabERN. IDIS. Profesora Asociada de Pediatría. Universidade de Santiago de Compostela

Félix Sánchez-Valverde Visus. Pediatra. Investigador Emérito. Servicio de Pediatría. Navarrabiomed. Pamplona

Sinziana Stanescu. Pediatra. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Ramón y Cajal. CSUR Enfermedades Metabólicas, MetabERN. Universidad de Alcalá. Madrid

Marta Suárez González. Dietista-Nutricionista. Sección de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica. Área de Gestión Clínica de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo

Verónica Vélez García. Dietista-Nutricionista. Unidad de Nutrición y Metabolopatías. Hospital Universitario La Fe. Valencia.

Eva María Venegas Moreno. Médico especialista en Endocrinología y Nutrición. Servicio de Endocrinología y Nutrición. Unidad de Errores Congénitos del Metabolismo (CSUR-MetabERN). Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla

Isidro Vitoria Miñana. Pediatra. Investigador Emérito del Grupo de Nutrición y Metabolopatías Instituto de Investigación Sanitaria La Fe. Hospital Universitario La Fe. Valencia

Inmaculada Vives Piñera. Pediatra. Gastroenterología y Nutrición Pediátrica. Servicio de Pediatría. Unidad de Enfermedades Metabólicas. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia



Prólogo 1ª edición

Es para mí motivo de orgullo y satisfacción prologar el libro: *Tratamiento Nutricional de los Errores Innatos del Metabolismo*, de los Dres. Mónica Ruiz Pons, Félix Sánchez-Valverde y Jaime Dalmau Serra.

El binomio nutrición y enfermedades metabólicas puede ser conceptualmente abordado de diversas maneras: 1) partiendo de la nutrición: modificaciones de los distintos principios inmediatos para adecuarlos a determinadas situaciones generadas por un trastorno metabólico; 2) efectuando comparaciones entre la nutrición del niño normal y estableciendo las diferencias con los niños afectados de errores innatos del metabolismo; y 3) partiendo de los principales grupos de enfermedades metabólicas y de su fisiopatología, a fin de establecer el tratamiento nutricional más oportuno. Este último camino, sin duda el más prolijo y complejo, resulta también el de mayor utilidad para los pediatras generales y es el elegido por los autores. Nadie mejor que ellos para hacerlo puesto que son expertos en las dos facetas del binomio: su excelente formación en nutrición unida a su amplia experiencia en el manejo de enfermedades metabólicas les capacita especialmente para este cometido.

Después de la introducción, el libro aporta un capítulo de generalidades que prepara adecuadamente al lector para la mejor comprensión de los temas de nutrición y errores innatos propiamente dichos, subdivididos según afecten a las vías metabólicas de cada uno de los tres principios inmediatos (carbohidratos, grasa y proteínas/aminoácidos) o a ciclos específicos. Para finalizar, el libro ofrece un apéndice con tablas de indudable utilidad.

Tanto los expertos en enfermedades metabólicas como los pediatras generales estamos de enhorabuena al contar con una he-

ramienta más para el manejo de esta compleja patología. Expreso en nombre de todos un profundo agradecimiento a los autores.

Pablo Sanjurjo Crespo
Catedrático de Pediatría



Prólogo 2ª edición

El éxito de un libro y, especialmente, de un tratado médico, se mide por el número y la frecuencia de sus ediciones. En esta segunda edición de la obra *Tratamiento nutricional de los errores innatos del metabolismo*, la doctora L. Gómez se une a los tres editores anteriores, los doctores M. Ruiz, F. Sánchez-Valverde y J. Dalmau, y, a causa del protagonismo que ha adquirido la problemática nutricional inherente a las enfermedades congénitas del metabolismo, esta obra ve la luz de nuevo tres años después de que lo hiciera la primera edición, como consecuencia de la demanda que el Tratado ha generado entre todos los interesados en el cuidado de los niños afectados de esta patología y del metódico y excelente trabajo de los autores.

Fruto de este esfuerzo, la nueva edición ha aumentado notablemente su contenido y ha mejorado –si cabe– la calidad de sus textos, ya que, además de mantener la acertada estructura general de la anterior, ha introducido importantes novedades. Aparte de aumentar el número de las enfermedades revisadas, se han añadido los respectivos protocolos de seguimiento, que resultan de gran utilidad por contener instrucciones y formularios muy detallados para el control clínico y analítico de los pacientes, así como una relación de fármacos y productos dietéticos que pueden utilizarse en su tratamiento, junto con todos los datos útiles para su adquisición y manejo. Merece destacarse el esfuerzo que se ha realizado para incluir ejemplos de menús diarios para niños con estas enfermedades.

Todo ello ha sido posible porque los autores, pioneros en este campo de la Medicina, han aportado, junto con su gran experiencia clínica en el terreno de los errores congénitos del metabolismo, una sólida formación en el campo de la nutrición humana. Gracias

a ello, han proporcionado a la comunidad científica una herramienta de extraordinaria importancia para el adecuado manejo nutricional de las enfermedades metabólicas, que todavía sigue siendo la principal opción terapéutica de estos enfermos en un gran número de casos.

“Piensa en metabólico” son las palabras con las que se iniciaba la primera edición de la obra y que resumen acertadamente la vocación docente de los autores. En un momento en que la prevalencia de las enfermedades metabólicas y, por tanto, la demanda asistencial para esta patología, aumenta de un modo exponencial en la población general, los autores pueden estar seguros de que su libro ha contribuido poderosamente, y lo seguirá haciendo en el futuro, a que los responsables de la atención sanitaria incluyan las enfermedades metabólicas en el diagnóstico diferencial de cualquier cuadro clínico compatible con su existencia y, además, a que todos los pacientes afectados de una de ellas reciban el mejor tratamiento posible desde el inicio de los síntomas.

Jaime Dalmau, Félix Sánchez-Valverde, Mónica Ruiz y Lilian Gómez deben estar satisfechos, puesto que han realizado una “obra bien hecha”, objetivo ideal de cualquier empresa. Los que tenemos el honor de compartir su amistad estamos orgullosos de ellos y procuraremos seguir su ejemplo.

Antonio Baldellou

Hospital Miguel Servet. Zaragoza



Prólogo 3ª edición

La primera edición de este *Tratamiento nutricional de los errores innatos del metabolismo*, publicada en el año 2004, rápidamente se convirtió en un libro omnipresente en el bolsillo de la bata de todos aquellos que día a día lidiábamos con el tratamiento de estos enfermos.

En el éxito de aquella edición residía su capacidad de dar una visión global y sencilla de cada problema, animando y ayudando al profesional a iniciarse en la fisiopatología y los principios fundamentales de cada trastorno. Y lo más importante, desde una perspectiva clínica y práctica. Esquemas clarificadores, prácticas tablas, una exposición detallada de los objetivos terapéuticos y una exhaustiva y actualizada relación de las distintas alternativas nutricionales fueron los otros ingredientes del éxito de aquel libro, traducido al inglés y ofrecido *on-line* de forma gratuita y mundial.

Diez años después se hace necesaria una actualización del texto de la 1ª edición y, aunque se conserva su vocación de manual práctico, basado en el manejo de aquellos EIM susceptibles de ser tratados con dieta, contempla algunos conceptos nuevos (fisiopatología, nuevas posibilidades de tratamientos, etc.) y una revisión exhaustiva de las evidencias y la bibliografía del tratamiento nutricional. De nuevo la Dra. Mónica Ruiz Pons y los Dres. Félix Sánchez-Valverde y Jaime Dalmau ponen a nuestro alcance una potente (y actualizada) herramienta, destinada tanto a los especialistas en EIM (como libro de consulta en la cabecera del enfermo), como a los pediatras generales (para iniciarse en los aspectos básicos del tratamiento nutricional).

Para mí, uno de aquellos pediatras que dieron sus primeros “pasos metabólicos” con la primera edición en las manos, prorrogar

esta tercera supone un orgullo y una gran satisfacción. Sin duda que este libro acompañará a una nueva generación de profesionales y, como el anterior, lo hará de una manera amena, cercana y, ante todo, útil.

David Gil Ortega

*Presidente de AECOM (Asociación
Española para Estudio de los Errores
Congénitos del Metabolismo)*



Prólogo 4ª edición

Muy probablemente los errores innatos del metabolismo (EIM) son el grupo de enfermedades en las que en los últimos 20-25 años más se ha avanzado con respecto al resto de especialidades médicas. Esto ha sido posible gracias a los muy notables progresos en las técnicas de laboratorio, en genética y biología molecular, así como las técnicas radiológicas y otras disciplinas afines. Todo ello ha llevado a la descripción de numerosas enfermedades “nuevas”, que han pasado de menos de quinientas en los años noventa a cerca de un millar en la actualidad. Y lo más importante, la comprensión de la fisiopatología de estas enfermedades ha conllevado a la posibilidad de diferentes formas de tratamiento de un gran número de ellas, destacando el tratamiento nutricional, por ser el primero que se instauró y con mayor eficacia, en un relativo alto número de EIM.

El tratamiento nutricional también ha evolucionado notablemente. De hecho se ha pasado de un tratamiento meramente dietético a un tratamiento nutricional propiamente dicho. Por ejemplo, para una determinada enfermedad se ha pasado a excluir de la dieta a un principio inmediato como las proteínas a excluir solo un determinado aminoácido y suplementar con otros aminoácidos, así como administrar vitaminas y otros nutrientes que pudieran ser deficitarios, ya sea por la propia enfermedad o por el tipo de dieta prescrita. Estos hechos han ocurrido en la gran mayoría de enfermedades susceptibles de tratamiento nutricional.

Por ello es necesario actualizar periódicamente los diferentes tratamientos nutricionales en los EIM. De ahí el acierto de los doctores Mónica Ruiz Pons, Félix Sánchez-Valverde Visus e Isidro Vitoria Miñana de publicar la 4ª edición del “Tratamiento nutricional de los errores innatos del metabolismo” con el fin poner al día todos los aspectos de los complejos tratamientos nutricionales.

Este tratado tiene su origen en una publicación M. Ruiz Pons en *Acta Pediátrica Española* en 1998. Posteriormente, en el año 2002 y en la misma revista se publicaron 5 artículos (“Aproximación al tratamiento nutricional de los errores innatos del metabolismo”) firmados también por M. Ruiz Pons junto a los que después serían coeditores de la primera edición del manual “Tratamiento nutricional de los errores innatos del metabolismo”. El objetivo de esta primera edición (del 2004) era dar información actualizada y eminentemente práctica para los médicos responsables del tratamiento de estos enfermos, para que de una forma rápida y concisa pudieran tomar decisiones terapéuticas. Por ello se eligió un formato de manual para que fuera fácilmente consultado. Dado que se consiguió los objetivos citados y que los conocimientos científicos iban aumentando, al igual que el número de enfermedades susceptibles de recibir tratamiento nutricional, se decidió ir actualizando el manual en el 2007 y en el 2015.

Así, hemos llegado a la 4ª edición en la que los actuales editores, a mi modo de ver con gran acierto, han decidido invitar a cerca de cincuenta autores a escribir diferentes capítulos del libro, los cuales aportan sus conocimientos y experiencia en cada enfermedad o grupos de enfermedades estudiadas. Además, aun manteniendo el libro la misma estructura, se ha añadido nuevos capítulos y se ha actualizado la bibliografía. De esta manera, el manual de las anteriores ediciones se ha convertido en esta 4ª edición en un verdadero Tratado de tratamiento nutricional de los errores innatos del metabolismo, que hemos procurado mantener en un tamaño que siga cabiendo, al pie del cañón, en el bolsillo de la bata.

Todo lo anteriormente expuesto pone de manifiesto lo mucho que se ha avanzado en el manejo de los EIM. Estas enfermedades, que son el grupo más numeroso dentro de las enfermedades raras, han pasado de tener un pronóstico sombrío a tener unas nuevas perspectivas de tratamiento, siendo el nutricional el más importante. Por ello, la primera generación de médicos que fuimos pioneros en tratar muchas enfermedades que no habían sido descritas cuando realizamos la carrera de medicina, vemos con enorme

satisfacción la publicación de este libro, y no solo por la calidad científica del mismo sino también por ver el creciente número de médicos dedicados a atender a estos enfermos. Estos profesionales proceden de diferentes especialidades médicas, principalmente pediatras (nutricionistas, neonatólogos, gastroenterólogos, etc.), así como médicos de diferentes especialidades de adultos; todos ellos son la segunda e incluso tercera generación de médicos sobradamente preparados para tratar a pacientes afectos de EIM. Este libro es el reflejo de esta evolución, y por ello hay que felicitar a los editores por su publicación.

Jaime Dalmau Serra

Pediatra. Antigo Jefe de Sección de la Unidad de Nutrición y Enfermedades Metabólicas. Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia



Introducción

Hace 20 años, en la primera edición del *Tratamiento Nutricional de los Errores Innatos del Metabolismo* (EIM), incidíamos en la necesidad de “pensar en metabólico”, para darles una oportunidad terapéutica a los pacientes con estas enfermedades poco frecuentes. Aquella inquietud nos unió a varios pediatras para responder al reto de regularizar esta parte de la Nutrición en nuestro ejercicio clínico diario, y realizar un pequeño libro que pudiera ayudar a nuestros compañeros en este campo emergente. Desde entonces se han editado dos ediciones más y aquí presentamos la 4ª edición de este libro.

En el camino, quien antes estaba en la trinchera con alguno de los autores que perduramos, ahora le toca hacer el prólogo. En estos años esta ciencia, como todas, ha cambiado, ha mejorado y, sobre todo, ha evolucionado a la necesidad de ser conocida y utilizada por varios profesionales del espectro sanitario: pediatras, dietistas-nutricionistas, internistas, endocrinólogos y otros. Estamos asistiendo ya de forma reglada al fenómeno de la transición de pacientes pediátricos a especialistas de adultos que se hacen cargo de esta patología. Todos estos cambios en el guion visible de los EIM se deben reflejar por lógica en esta 4ª edición del *Tratamiento Nutricional de los EIM*.

Creemos que ha llegado el tiempo de incorporar e involucrar a todos los profesionales relacionados en el momento actual con los EIM. En este sentido, hemos hecho dos modificaciones fundamentales en la actual edición. En primer lugar, pasa a ser un libro de editores clínicos y no de autores de todo el libro, asignando los diversos capítulos a autores con experiencia en el contenido adjudicado. En segundo lugar, hemos procurado que en aquellas ocasiones en que ha sido posible y la temática del capítulo lo permitía, estuviesen presentes especialistas de adultos y dietistas-nutricionistas. Todo esto ha originado un aumento en los contenidos y en el volumen de la actual edición. De todas maneras, esperamos

que perdure el objetivo inicial de este proyecto, y que el resultado final siga siendo un manual a disposición inmediata del profesional, que esté siempre con él en el bolsillo de la bata o en cualquiera de los recursos informáticos a su alcance.

Aunque todos somos conscientes de que el tratamiento de los EIM ha evolucionado mucho en los últimos años, con gran mejoría en tratamientos no-nutricionales, seguimos creyendo en la importancia del abordaje y la educación nutricional en estos pacientes. Una de las variaciones más importantes en el proceso diagnóstico actual de los EIM en relación con el de hace 20 años, es el desarrollo casi generalizado del Cribado Neonatal ampliado, que nos permite una actuación precoz desde todos los puntos de vista, incluido el nutricional, en la mejora del pronóstico de estas entidades.

Los EIM son enfermedades complejas que necesitan la concurrencia de diversas especialidades del campo de la salud y por este motivo cada vez se hace más necesario el planteamiento estratégico de crear Unidades Multidisciplinares de EIM, para una adecuada asistencia en este grupo de enfermedades poco frecuentes, donde las Unidades de Nutrición Clínica deben tener una presencia primordial. Sabemos que es un camino largo y tortuoso, ya desarrollado en algunas comunidades, y que es necesario finalizar en otras.

Por último, y recordando su gran papel en esta historia, queremos agradecer a Nutricia Metabolics por su compromiso con este proyecto desde sus inicios y su constante apoyo en el manejo nutricional de los pacientes con EIM. En este relato, hay unos protagonistas involuntarios, que son los pacientes y sus familias, quienes son los receptores últimos de este proyecto. Desde sus inquietudes y necesidades, hemos realizado esta humilde colaboración a su salud, con la esperanza de que resulte de utilidad, tanto a ellos como a los profesionales que les atienden.

Mónica Ruiz Pons
Félix Sánchez-Valverde Visus
Isidro Vitoria Miñana



Sumario

1. ASPECTOS GENERALES DE LOS EIM

*M. García Peris, P. Correcher Medina, L. Ceberio Hualde,
I. Vitoria Miñana*

- | | | |
|------|---|----|
| 1.1. | Concepto y epidemiología | 1 |
| 1.2. | Clasificación | 6 |
| 1.3. | Fisiopatología y clínica general de los EIM | 6 |
| 1.4. | Sistemática diagnóstica de los EIM | 12 |
| 1.5. | Tratamiento general de urgencia | 16 |
| 1.6. | Seguimiento nutricional en los EIM | 25 |

2. TRATAMIENTO NUTRICIONAL DE LOS EIM DE LOS HIDRATOS DE CARBONO

- | | | |
|------|---|----|
| 2.1. | Glucogenosis
<i>R. Núñez Ramos, J.M. Moreno Villares</i> | 31 |
| 2.2. | Glucogenosis tipo I
<i>J. Blasco Alonso, M. Gil Campos, K. Flores Rojas</i> | 39 |
| 2.3. | Glucogenosis tipos III, IV, VI, IX
<i>E. Aznal Sáinz, B. Ortigosa Pezonaga,
F. Sánchez-Valverde Visus</i> | 53 |
| 2.4. | EIM del metabolismo de la galactosa
<i>I. Vives Piñera, M.Á. Sánchez Olmos, D. Gil Ortega</i> | 60 |
| 2.5. | EIM del metabolismo de la fructosa
<i>M. Ruiz Pons, J. de las Heras Montero,
E. Izquierdo-García, T. Cardoso Delgado</i> | 73 |
| 2.6. | Tratamiento nutricional de los EIM de los carbohidratos en adultos
<i>M.Á. Martínez Olmos, E. Gómez Vázquez,
M. Morales Conejo</i> | 87 |

3. TRATAMIENTO NUTRICIONAL DE LOS EIM DE LOS LÍPIDOS

- 3.1.** Trastornos de la β -oxidación de ácidos grasos 99
L. Peña Quintana, S. Meavilla Olivas, N. Egea Castillo
- 3.2.** Síndrome de Smith-Lemli-Opitz 113
J.J. Díaz Martín, P. Correcher Medina, M. Suárez González
- 3.3.** Hipercolesterolemia familiar 119
L. Aldamiz-Echevarría Azuara, D. González-Lamuño Leguina, V. Vélez García
- 3.4.** Tratamiento nutricional en los errores del metabolismo de los lípidos en la edad adulta 134
M.Á. Martínez Olmos, E. Gómez Vázquez, Á. Hermida Ameijeiras

4. TRATAMIENTO NUTRICIONAL DE LOS EIM DE LAS PROTEÍNAS Y AMINOÁCIDOS

- 4.1.** Aspectos generales del tratamiento nutricional de los EIM de las proteínas y aminoácidos 149
A. Moráis López, C. Alcalde Martín, E. Borregón Rivilla
- 4.2.** Fenilcetonuria en la infancia 165
A. Belanger Quintana, M. Bueno Delgado, A. Muñoz Alonso
- 4.3.** Hiperfenilalaninemia materna y en el adulto 176
F. Arrieta Blanco, M. Garriga García, M. Gonzalo Marín
- 4.4.** Tirosinemias. Alcaptonuria 184
E. Aznal Sáinz, B. Ortigosa Pezonaga, C. Montserrat Carbonell, G. Pintos Morell
- 4.5.** Homocistinuria 196
P. Sánchez Pintos, M.J. Camba Garea, I. García Jiménez
- 4.6.** Tratamiento nutricional de las acidemias propiónica, metilmalónica e isovalérica 206
S. Stanescu, C. García Volpe, D. García Arenas
- 4.7.** Enfermedad de orina de jarabe de arce (MSUD, *maple syrup urine disease*) 217
P. Correcher Medina, F. Abu-Sharif Bohigas, I. Vitoria Miñana

4.8.	Acidemia glutárica tipo I	228
	<i>P. Quijada Fraile, M. Bellusci, D. Barrio Carreras</i>	
4.9.	Tratamiento nutricional de las acidemias orgánicas y MSUD en el adulto	245
	<i>R. Benítez Ávila, E. Venegas Moreno, R.M. Burgos Peláez</i>	
4.10.	Enfermedades del ciclo de la urea	260
	<i>E. Martín Hernández, M. Morales Conejo, D. Barrio Carreras</i>	
5. OTROS TRATAMIENTOS NUTRICIONALES EN EIM		
5.1.	Dieta cetogénica en errores innatos del metabolismo	289
	<i>C. Pedrón Giner, J. Ruiz Herrero, E. Cañedo Villarroya</i>	
5.2.	Aspectos específicos del tratamiento nutricional de los EIM en Neonatología	306
	<i>M.L. Couce Pico, M.J. Camba Garea, M.J. de Castro López</i>	
6. EDUCACIÓN NUTRICIONAL EN EIM		319
	<i>D. Barrio Carreras, M.J. Camba Garea, D. García Arenas, C. Montserrat Carbonell, L.M. Luengo Pérez</i>	
7. APÉNDICE		331
	<i>M. Ruiz Pons, F. Sánchez-Valverde Visus, I. Vitoria Miñana</i>	
8. ÍNDICE ALFABÉTICO		337

