

Resumen

Enf. de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)

Deficiencia de la enzima: Complejo de la deshidrogenasa de los cetoácidos de cadena ramificada

Metabolito tóxico: Leucina y sus cetoácidos (ácido 2-oxo-isocaproico)

Aminoácidos a restringir: Aminoácidos de cadena ramificada (BCAA).

Presentación clínica, sin tratamiento:

Clásica: inicio neonatal, pérdida del apetito, letargo, tonicidad alterada, cetoacidosis, convulsiones, retardo madurativo.

Intermedia: dificultad en el desarrollo, cetoacidosis, retardo madurativo, síntomas clásicos de patología catabólica

Intermitente: desarrollo normal, episodios de ataxia, cetoacidosis.

***Objetivos del tratamiento:** Mantener los valores plasmáticos de BCAA cercano a la normalidad. Los valores aceptables son:

Leucina: 100-300 $\mu\text{mol/L}$

Isoleucina: 100-300 $\mu\text{mol/L}$

Valina: 200-400 $\mu\text{mol/L}$

* van Calcar, S (2015). 'Nutrition Management of Maple Syrup Urine Disease' in Bernstein LE, Rohr F, Helm J (ed.) *Nutrition Management of Inherited Metabolic Diseases*. Springer: pp 179

Necesidades nutricionales por edad*

Edad	Leucina mg/kg/d	Isoleucina mg/kg/d	Valina mg/kg/d	Proteína natural g/kg/d	Proteínas totales g/kg/d	Energía Kcal/kg/d
0-3 meses	60-100	36-100	40-95	1.0-1.6	2.5-3.0	110
3-6 meses	50-85	30-80	35-90	0.8-1.4	2.0-3.0	110
6-9 meses	35-70	25-70	30-80	0.6-1.2	2.0-2.5	100
9-12 meses	25-55	20-60	25-70	0.4-0.9	1.5-2.1	100
1 - 4 años	275-500mg/d	250-450mg/d	325-500mg/d	5-8g/d	120%IDR	90-100

* SERN/GMDI MSUD Management Guidelines; <https://southeastgenetics.org/ngp/guidelines.php>

Implementación de la dieta en MSUD*

1. Determinar los requerimientos de leucina (mg), proteína intacta (g), proteínas totales (g) y energía (Kcal). Para estimar los mg de leucina a partir de gramos de proteínas utilizar la siguiente equivalencia: 60 mg Leucina = ~1 g proteína
2. Calcular la cantidad de proteína intacta (leche materna, fórmula infantil, alimentos) necesaria para cubrir los objetivos de leucina.
3. Calcular la cantidad de fórmula medicamentosa que se debe agregar a las proteínas intactas para cubrir el objetivo proteico total.
4. Calcule el aporte calórico proveniente de las proteínas intactas y de la fórmula medicamentosa para asegurar que se cumplen las necesidades de calorías totales.

Dieta durante la etapa aguda*

En consulta con el equipo tratante, si el paciente presenta valores significativamente elevados de leucina:

1. Reducir la proteína intacta un 50-100%, dependiente de los valores de leucina y la severidad de cuadro, hasta que los valores de leucina se encuentren dentro de los rangos estables. Mantener la restricción de proteínas intactas por periodos prolongados puede generar catabolismo.
2. Incrementar el aporte de fórmula medicamentosa y el aporte energético libre de proteínas para favorecer el anabolismo.
3. Suplementar con L-isoleucina y L-valina (20-120 mg/kg/d de cada una) para mantener los valores plasmáticos de isoleucina y valina por encima del rango normal. Objetivo: 400-600 $\mu\text{mol/L}$.

*Gene Reviews- www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1319/

Enf. de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)

Productos nutroterápicos

	Abbott abbottnutrition.com	Cambrooke Cambrooke.com	Mead Johnson Meadjohnson.com pediatrics/us-en	Nutricia Medicalfood.com	Vitaflo Nestlehealthscience.us
Lactantes 0 – 1 año	Ketonex-1®		BCAD 1®	MSUD Anamix® Early Years	
niños	Ketonex-1® Ketonex-2®	Vilactin AA Plus™	BCAD 1® BCAD 2®	Complex Jr MSUD® Drink Mix Complex Essential MSD Drink Mix Complex Essential Amino Acid Blend	MSUD gel™
Niños a adultos	Ketonex-2®	Vilactin AA Plus™	BCAD 2®	Complex Essential MSD Drink Mix Complex Essential MSD Amino Acid Blend MSUD Maxamum® MSUD Lophlex®LQ	MSUD express® 15, 20 MSUD cooler® 15

Suplementos nutricionales

*Tiamina**

-Intentar con dosis de 100-1,000 mg/d para determinar el grado de respuesta (solo es efectiva en algunas variantes de MSUD).

*L-isoleucina y L- valina**

- suplementar lo necesario para mantener los valores plasmáticos de ILE y VAL** dentro del rango normal. (La dosis varía)
- Durante las crisis metabólicas suplementar para disminuir los valores plasmáticos de leucina (ver dieta durante etapa aguda).

*van Calcar, S (2015). 'Nutrition Management of Maple Syrup Urine Disease' in Bernstein LE, Rohr F, Helm J (ed.) Nutrition Management of Inherited Metabolic Diseases. Springer: pp 149-158

**ILE: isoleucina/VAL: valina

Controles de laboratorio

Leucina plasmática^{1'2}

Prealbúmina³

Ferritina³

Aminoácidos plasmáticos^{1'2}

Albumina³

hemograma completo³

1 Diariamente hasta estabilizar, semanalmente o dos veces por semana hasta los 6 meses de vida. .

2 Mensualmente luego de los 24 meses de vida.

3 Cada 6 meses.

* SERN/GMDI MSUD Management Guidelines; <https://southeastgenetics.org/ngp/guidelines.php>

Enf. de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)
Productos nutroterápicos - LATAM

	Abbott abbottnutrition.com	Cambrooke Cambrooke.com	Mead Johnson Meadjohnson.com/pediatrics/us-en	Nutricia Medicalfood.com	Vitaflo Nestlehealthscience.us	Dr Schär https://www.comidamed.com/es/
Lactantes 0 – 1 año	Ketonex-1®		BCAD 1®	MSUD Anamix® Infant		MSUD A Formula®
niños	Ketonex-1® Ketonex-2®		BCAD 1® BCAD 2®	MSUD Anamix® Junior	MSUD gel®	MSUD B Formula®
Niños a adultos	Ketonex-2®		BCAD 2®	MSUD Anamix® Junior MSUD Maxamum®	MSUD express® 15, 20 MSUD cooler® 15	MSUD B Fórmula®