

Resumen

Aciduria glutárica tipo I (GA-1)

Deficiencia de la enzima: Glutaril CoA deshidrogenasa

Metabolitos*: Elevada concentración de ácido 3- hidroxiglutárico, ácido glutárico, ácido glutacónico y glutaril carnitina.

Aminoácidos a restringir: Lisina

Presentación clínica, pacientes sin tratamiento: atrofia cerebral, macrocefalia, necrosis estriada, distonía, hipotonía.

Objetivos del tratamiento: Mantener los niveles plasmáticos de lisina en el rango normal más bajo. Mantener el valor plasmático de Carnitina libre dentro del rango normal

*Boy N, et al. Proposed recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type 1: second revision. J Inherit Metab Dis (2017) 40: 75-101

Necesidades nutricionales por edad*

Edad	Lisina mg/kg/d	Proteínas g /kg/d
0-6 meses	65-100	2.75-3.5
6-12 meses	55-90	2.5-3.25
1- 4 años	60-80	1.8-2.6
4 – 7 años	40-70	1.6-2.0
>6 años	Considerar la liberalización de la ingesta proteica adecuada a la edad según DRIs**	

* Bernstein, LE (2015). 'Nutrition Management of Glutaric Acidemia Type 1' in Bernstein LE, Rohr F, Helm J (ed.) Nutrition Management of Inherited Metabolic Diseases. Springer: pp 213

**Boy N, et al. Proposed recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type 1: second revision. J Inherit Metab Dis (2017) 40: 75-101

Enfermedad o intercurencia en GA -1*

A menudo se requiere tratamiento de emergencia ante los primeros signos de enfermedad, tales como disminución de la ingesta, fiebre, vómitos o diarrea. Posponer el tratamiento urgente ante estos síntomas, se asocia a riesgos significativo de crisis neurológica. Se debe aconsejar al paciente para que contacte a su equipo metabólico tratante ante cualquier signo o síntoma de enfermedad.

*Bernstein, LE (2015). 'Nutrition Management of Glutaric Acidemia Type 1' in Bernstein LE, Rohr F, Helm J (ed.) *Nutrition Management of Inherited Metabolic Diseases*. Springer: pp 215

Implementación de la dieta en GA-1*

1. Determinar los requerimientos de Lisina (mg), proteínas totales (g) y energía (Kcal) – para estimar los mg de lisina por gramo de proteína utilice la conversión 35 mg de lisina = ~1 g proteína
2. Calcule la cantidad de proteína intacta necesaria para alcanzar los requerimientos de lisina (leche materna, fórmula infantil, alimentos).
3. Calcule la cantidad de fórmula medicamentosa necesaria a agregar a las proteínas intactas a fin de cubrir el objetivo proteico total.
4. Calcule el aporte calórico proveniente de las proteínas intactas y de la fórmula medicamentosa para alcanzar el objetivo calórico total.

.*Bernstein LE, Burns C, Sailer-Hammons M, Kurtz A, Rohr F. Multiclinic Observations on the Simplified Diet in PKU. JNutrMetab.2017, PubMed ID:4083293 for detailed guidelines and lists of allowed foods.

Aciduria Glutárica (GA-1)

Productos nutroterápicos para GA-1

	Abbott abbottnutrition.com	Mead Johnson Meadjohnson.com pediatrics/us-en	Nutricia Medicalfood.com	Vitaflor Nestlehealthscience.us
Lactantes 0 – 1 año	Glutarex-1®	GA®	GA-1 Anamix® Early Years	
niños	Glutarex-1® Glutarex-2®	GA®	GlutarAde Jr™ GA-1 Drink Mix GlutarAde™ Essential GA-1 Drink Mix GlutarAde™ Amino Acid Blend	GA gel™
Niños a adultos	Glutarex-2®	GA®	GlutarAde Jr™ GA-1 Drink Mix GlutarAde™ Essential GA-1 Drink Mix GlutarAde™ Amino Acid Blend	GA express® 15

Suplementación nutricional*:

L-Carnitina

0-3 años: 100 mg/kg/d

4-6 años: 50-100 mg/kg/d

>6 años: 30-50 mg/kg/d

L-Arginina

Cubierto por la fórmula medicamentosa, no hay evidencia que demuestre que la suplementación adicional tenga beneficios.

Riboflavina

No existen protocolos estandarizados para evaluar la capacidad de respuesta, aunque ciertos individuos pueden mostrar mejoría.

*Boy N, et al. Proposed recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type 1: second revision. J Inher Metab Dis (2017) 40: 75-101

Controles de laboratorio*:

Aminoácidos plasmáticos^{1,2}

Carnitina^{1,2}

Albúmina³

Hemograma completo³

Calcio³

Fósforo³

Ferritina³

B12³

1 Cada 3 meses hasta el año de vida.

2 Cada 6 meses hasta los 6 años, luego anualmente

3 Cuando corresponda

*Boy N, et al. Proposed recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type 1: second revision. J Inher Metab Dis (2017) 40: 75-101

Aciduria Glutárica (GA-1)

Productos nutroterápicos para GA-1 LATAM

	Abbott abbottnutrition.com	Mead Johnson Meadjohnson.com/pediatrics/us-en	Nutricia Medicalfood.com	Vitaflo Nestlehealthscience.us	Dr Dchär www.comidamed.com/es/
Lactantes 0 – 1 año	Glutarex-1®	GA®	GA-1 Anamix® infant		GAc A Formula®
niños	Glutarex-1® Glutarex-2®	GA®	GA-1 Anamix® Junior	GA gel®	GAc B Formula®
Niños a adultos	Glutarex-2®	GA®	GA-1 Anamix® Junior XLysLow Try maxamum®	GA express® 15	GAc B Formula®