



*” ASOCIACIÓN COLOMBIANA DE PACIENTES CON ERRORES INNATOS DEL
METABOLISMO”*

NIT- 900278337-5

PROYECTO 2018 PRIMER SEMESTRE





” ASOCIACIÓN COLOMBIANA DE PACIENTES CON ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO”

NIT- 900278337-5

PROYECTO 2018

OBJETIVO DEL PROYECTO

1. Seguimiento a los pacientes de Errores Innatos del Metabolismo
2. Modificar la página para mejor acceso de la información a los pacientes.
3. Folletos educativos de las enfermedades.
4. Apoyar diagnósticos tempranos.
5. Visita a instituciones de Salud y Universidades
 - Dar a conocer la Asociación ACPEIM sobre el apoyo que brindamos a los pacientes y médicos (diagnóstico temprano de la enfermedad)
 - Informar sobre las patologías que conforman la Asociación ACPEIM
 - Lograr que la información suministrada llegue a médicos, enfermeras y público general.
6. Seguimiento a pacientes con Acidemias Orgánicas
 - Apoyo examen Amonio para hacer seguimiento.
 - Video muestra de Amonio
7. Brindar Apoyo integral y en su momento si lo necesitan legal tanto al paciente como a su familia y cuidadores.
8. Educación a pacientes nutricional
9. Apoyo económico a paciente en caso de necesitarlo

INTRODUCCION

El Proyecto se desarrollara durante el año, con el fin de fortalecer la asociación y lograr apoyar a muchos pacientes en su diagnóstico y lograr su tratamiento integral para una mejor calidad de vida,

Nuestro objetivo, lograr concientizar a mas médicos e instituciones en el diagnóstico temprano a pacientes con enfermedades metabólicas (EIM).

Estamos para apoyar a los pacientes donde no llega el estado, ni la empresa privada, nuestro hacer esta con el ser de cada paciente.

QUE SON LOS ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO?

Son trastornos genéticos poco comunes por los cuales el cuerpo es incapaz de convertir los alimentos en energía de manera apropiada. Dichos trastornos generalmente son causados por defectos en proteínas específicas (enzimas) que ayudan a descomponer (metabolizar) partes del alimento. Un producto alimenticio que no se descomponerse en energía se puede acumular en el cuerpo y ocasionar una amplia variedad de síntomas. Algunos de los errores innatos del metabolismo causan retraso en el desarrollo si no se controlan.

1. ALCANCE DEL PROYECTO

Lograr que reconozcan la asociación como el ente que apoya a pacientes, médicos, enfermeras, instituciones de salud en los errores innatos del metabolismo. Lograr diagnósticos tempranos para evitar daños Neurológicos y deterioro de la salud.





2. GESTION DE DESARROLLO Y GASTOS

2.1. APOYO DE DIAGNOSTICO

El diagnóstico temprano de las patologías, ayuda a una estabilidad de vida tanto para el paciente como para los cuidadores y familias, de esta forma también evitaremos daños neurológicos irreversibles. Realizaremos un video para la toma de amonio para que tengan en cuenta las personas que van a realizarlo.

Nuestro apoyo de diagnóstico va desde el paciente que se encuentra en UCIP sin diagnóstico hasta el paciente ambulatorio.

Alteraciones del Estado de Conciencia

- ✓ Perdida del apetito
- ✓ Somnolencia
- ✓ Hipotermia
- ✓ Hipotonía
- ✓ Vomito
- ✓ Cuadro “Sepsis like”
- ✓ Hiperventilación
- ✓ Convulsiones
- ✓ Coma
- ✓ Muerte
- ✓ TOMA DE MUESTRAS

AMINOACIDOS CUANTITATIVOS POR HPLC (Sangre, Orina, LCR)

El cuerpo humano se compone en un 20 por ciento de proteínas. Las proteínas juegan en casi todos los procesos biológicos un papel clave. Los aminoácidos son la base de las de las proteínas.

Dado que gran parte de nuestras células, músculos y tejidos están compuestos por aminoácidos, éstos forman parte de numerosas funciones importantes en nuestro cuerpo: los aminoácidos confieren a la célula no sólo su estructura, sino que también son responsables del transporte y el almacenamiento de toda clase de nutrientes de vital importancia. Los aminoácidos influyen en las funciones de órganos, glándulas, tendones o arterias. Son esenciales en la curación de heridas y reparación de tejidos, especialmente músculos, huesos, piel y cabello, así como en la eliminación de los impactos negativos que se asocian a trastornos metabólicos de todo tipo

- ***Este examen nos ayuda para el diagnóstico de aminoacidopatías y Acidemias orgánicas***



” ASOCIACIÓN COLOMBIANA DE PACIENTES CON ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO”

NIT- 900278337-5

AMONIO (Sangre)

El amonio se acumula en sangre si no se consigue eliminar del organismo de una manera adecuada. Esta prueba mide la cantidad de amonio en la sangre.

El amonio se transporta hacia el hígado, donde es convertido a urea y glutamina. La urea es posteriormente transportada por la sangre hacia los riñones...

La elevación de amonio es especialmente tóxico para el cerebro y puede producir confusión, letargo y en algunas ocasiones coma

Aumentos significativos de los niveles de amonio en la sangre indican que el organismo no es capaz de metabolizar y eliminar correctamente el amonio; pueden indicar que dichos aumentos pueden constituir la causa de los signos y síntomas observados.

Este examen nos ayuda para el diagnóstico en caso de hiperamonemia

ACIDOS ORGANICOS (Orina)

Los ácidos orgánicos comprenden metabolitos claves de casi todas las vías metabólicas del metabolismo intermediario, por lo que el análisis de los mismos ofrece información sobre el estado de dichas vías. Los ácidos orgánicos ocurren como intermediarios fisiológicos en una variedad de vías metabólicas. Las acidemias orgánicas constituyen un grupo de trastornos en los cuales están bloqueadas una o más de estas vías, lo que resulta en una deficiencia de productos normales y en una acumulación anormal, en el organismo, de metabolitos intermediarios (ácidos orgánicos) que se excretan en la orina.

- ***Este examen nos ayuda para el Diagnóstico de Acidemias Organicas.***

CISTINA EN LEUCOCITARIA (Sangre)

Consiste en la determinación de la cistina intracelular, habitualmente intraleucocitaria, en general a partir de leucocitos totales obtenidos de sangre periférica. La técnica más utilizada es la cromatografía de intercambio iónico, aunque los métodos específicos en los que se emplean una proteína fijadora de cistina²⁹ (CBP: cystine binding protein) y la espectrometría de masas en tándem son más sensibles. En controles normales, la concentración de cistina intraleucocitaria es inferior a 0,2 nmol de hemicistina/mg de proteína, mientras que en los pacientes con cistinosis nefropática las concentraciones son superiores a 2 nmol de hemicistina/mg de proteína.

- ***Este examen nos ayuda para el Diagnóstico de Cistinosis***



” ASOCIACIÓN COLOMBIANA DE PACIENTES CON ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO”

NIT- 900278337-5

PRUEBA POR MES PARA EL 2018

El promedio de toma de las anteriores muestras, es:

Aminoácidos – 5 por mes

Ácidos orgánicos – 3 por mes

Amonios – 5 POR MES

Cistina – 3 por mes

Para lograr hacer apoyo de diagnóstico a nivel nacional nos apoyamos del Laboratorio Biolab para traer las muestras a la ciudad de Bogotá y dirigirlas al Hospital San Ignacio.

2.2 REALIZACION CHARLA INSTITUCIONALES

OBJETIVOS DE LA CONFERENCIA

- Dar a conocer la Asociación ACPEIM sobre el apoyo que brindamos a los pacientes y médicos (diagnóstico temprano de la enfermedad)
- Informar sobre las patologías que conforman la Asociación ACPEIM
- Lograr que la información suministrada llegue a médicos, enfermeras y público general.

PROGRAMACIÓN

La conferencia tendrá una duración de 1 hora, se dividirá en dos sesiones. La primera de ellas enfocada a la asociación ACPEIM y las patologías que maneja y la segunda se hablara con un profesional de la salud que quiera hablar de Errores innatos del Metabolismo.

- ✓ Presentación de la Asociación – a cargo de Gina Paola Gama (20min)
- ✓ Conferencia con especialista en Errores Innatos del Metabolismo – (40 min)
- ✓ Entrega de material de apoyo de EIM
- ✓ Entrega de refrigerio (20min)

Según disponibilidad de las instituciones que se visiten y acepten la realización de la charla.



” ASOCIACIÓN COLOMBIANA DE PACIENTES CON ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO”

NIT- 900278337-5

COSTOS DE LA CHARLA

MATERIAL PARA LAS CONFERENCIAS	
ACTIVIDAD	COSTO
Impresión material de apoyo	\$ 900.000
Afiche publicitario	\$ 150.000
Refrigerio	\$ 150.000
Médico especialista “Pendiente”	
TOTAL	\$ 1.200.000

- El Material publicitario son 1250 folletos que van hacer entregados en las instituciones que nos permitan realizar la charlas.
- Afiche publicitario son 100, se realizaran con las charlas que dictaran Asociación Acpeim, Refrigerio será para 50 invitados.
- Médico Especialista o historia de vida (Diagnóstico temprano o un mal Diagnostico de la enfermedad)

2.3 APOYO CITAS

El apoyo a pacientes con E.I.M para citas de neurología, oftalmología, genética, nutrición es solo si lo requieren los pacientes para tener una salud estable. En las diferentes ciudades a Nivel Nacional.

Se hará apoyo económico en caso de que el paciente no tenga los recursos para acceder a reclamar a los medicamentos.

2.4 APOYO NUTRICIONAL Y FARMACOLOGICO

Manejo nutricional de dieta restringida en proteínas, charla dirigida a pacientes y nutricionista con el fin de explicar conceptos básicos del manejo nutricional de los errores innatos del metabolismo de las proteínas.

Actividad que se desarrollará de manera programada en donde se afianzarán conceptos de la dieta controlada en proteínas y se practicarán recetas y alternativas en la dieta.

Algunas veces nos apoyara un chef que le enseñara a los cuidadores y nutricionistas a preparar diferente los alimentos, dando posibilidad a que los pacientes coman diferente y con las proteínas controladas,



” ASOCIACIÓN COLOMBIANA DE PACIENTES CON ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO”

NIT- 900278337-5

OBJETIVOS

- Identificar y aclarar las dudas, los mitos y los inconvenientes que se presentan en las dietas restringidas en proteínas
- Entrenar a cuidadores y nutricionistas en recetas para dietas controladas en proteínas
- Contribuir a la adherencia al tratamiento.

REALIZACION DE LA CHARLA

Se realizara un taller de nutrición en la ciudad de Bogotá para el 19 de Mayo, puede ser modificada la fecha para unos días antes o después.

Se realizara un taller de nutrición en la ciudad de Medellín para el 19 de Junio, puede ser modificada la fecha para unos días antes o después.

COSTOS DEL TALLER

PRESUPUESTO POR ACTIVIDAD BOGOTA-MEDELLIN			
	CANTIDAD	VALOR UNIDAD	VALOR TOTAL
SALON-COCINA		300.000	300.000
ALIMENTOS PARA EL TALLER		200.000	200.000
INVITADOS	10-20	0	0
NUTRICIONISTA			
CHEF			200.000
OTROS GASTOS		100.000	100.000
TOTAL			600.000

El valor de la Nutricionista se define dependiendo de la ciudad y quien nos quiera Ayudar en el taller.

- ✚ Revisar si los pacientes están realizando bien la toma de los medicamentos, si no es así se le hará una pequeña capacitación de cómo realizarlo.



” ASOCIACIÓN COLOMBIANA DE PACIENTES CON ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO”

NIT- 900278337-5

2.5 ACTIVIDADE DE PRIMER SEMESTRE

Se conmemora el 28 de Febrero como día internacional de las enfermedades raras, este día trataremos de reunir las familias para celebrar la vida, se maneja el siguiente presupuesto.

CIUDAD	Bogotá	FECHA	24 de Febrero	HORA	9:00am-2:00pm
LUGAR	Maloka				
TEMA	DIA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES HUERFANAS				
ACTIVIDAD	Celebración del día mundial de las enfermedades huérfanas, en el Zoológico Santa fe, Charla de concientización sobre la enfermedad. Entrega de folletos sobre información para los pacientes según su patología.				
N° PARTICIPANTES	26 invitados, Pacientes y acompañante				
PRESUPUESTO	DESCRIPCION			VALOR	
	Refrigerio c/u \$10000 x 50			\$ 500.000	
	Entrada Maloka c/u \$20.000 x 50			\$1.000.000	
	Recordatorio c/u \$10.000 x 50			\$500.000	
	TOTAL			\$2.000.000	

CIUDAD	Medellín	FECHA	10 de Marzo	HORA	9:00am-2:00pm
LUGAR	Zoológico Santa fe				
TEMA	DIA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES HUERFANAS				
ACTIVIDAD	Celebración del día mundial de las enfermedades huérfanas, en el Zoológico Santa fe, Charla de concientización sobre la enfermedad. Entrega de folletos sobre información para los pacientes según su patología.				
N° PARTICIPANTES	30 invitados, Pacientes y acompañante				
PRESUPUESTO	DESCRIPCION			VALOR	
	Refrigerio c/u 10.000 x 50			\$500.000	
	Entrada Zoológico c/u \$15.000 x 50			\$750.000	
	Recordatorio c/u \$10.000 x 50			\$500.000	
	TOTAL			\$1.750.000	



” ASOCIACIÓN COLOMBIANA DE PACIENTES CON ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO”

NIT- 900278337-5

3. PRESUPUESTO SEMESTRAL TOTAL

Se realiza un presupuesto del proyecto por seis meses, para el apoyo de exámenes, citas, actividades y todo lo que se a escrito en este proyecto.

ACTIVIDAD		ENERO	FEBRERO	MARZO	ABRIL	MAYO	JUNIO
APOYO PARA EXAMENES		3.000.000	3.000.000	3.000.000	3.000.000	3.000.000	3.000.000
APOYO CITAS		300.000	300.000	300.000	300.000	300.000	300.000
APOYO ECONOMICOS A PACIENTES		350.000	350.000	350.000	350.000	350.000	350.000
GESTORES NIVEL COLOMBIA		350.000	350.000	350.000	350.000	350.000	350.000
ENVIO DE MUESTRAS		1.000.000	1.000.000	1.000.000	1.000.000	1.000.000	1.000.000
LOGISTICA DE GESTION DE PROYECTOS Y ACTIVIDADES	DESARROLLO DE PROYECTO	1.000.000	1.000.000	1.000.000	1.000.000	1.000.000	1.000.000
	ACTIVIDAD	1.000.000	3.000.000	3.000.000	1.000.000	1.000.000	1.400.000
OTROS GASTOS	PAPELERIA PARA ACTIVIDADES	200.000	200.000	200.000	200.000	200.000	200.000
TOTAL		7.200.000	9.200.000	9.200.000	7.200.000	7.200.000	7.600.000

Atentamente,

Gina Paola Gama Ballen
Representante legal de ACPEIM
C.C.52.765.360 de Bogotá
Cel.: 3223082547



*” ASOCIACIÓN COLOMBIANA DE PACIENTES CON ERRORES INNATOS DEL
METABOLISMO”*

NIT- 900278337-5

acpeim@hotmail.com

LO QUE HEMOS REALIZADO EN EL 2018



” ASOCIACIÓN COLOMBIANA DE PACIENTES CON ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO”

NIT- 900278337-5





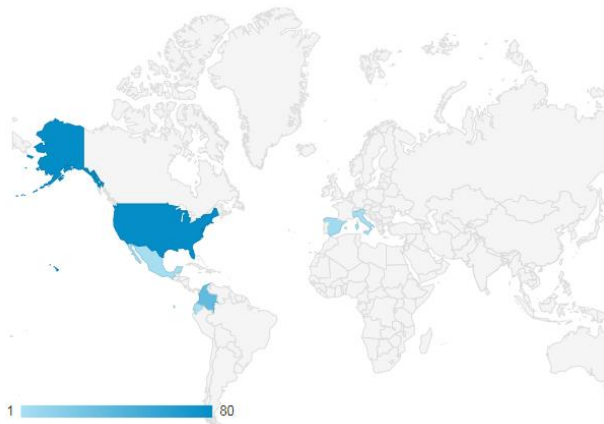
" ASOCIACIÓN COLOMBIANA DE PACIENTES CON ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO "

NIT- 900278337-5

1. PÁGINA WEB



La página web (www.acpeim.com) se ha estado actualizando constantemente y ha evidenciado un flujo de usuarios mayor que en meses pasados. Las estadísticas que presenta la página web para el mes de febrero son las siguientes:



País ?	Adquisición
	Usuarios ? ↓
	128 % del total: 100,00 % (128)
1. United States	80 (62,50 %)
2. Colombia	35 (27,34 %)
3. Spain	5 (3,91 %)
4. (not set)	4 (3,12 %)
5. Mexico	2 (1,56 %)
6. Ecuador	1 (0,78 %)
7. Italy	1 (0,78 %)



” ASOCIACIÓN COLOMBIANA DE PACIENTES CON ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO”

NIT- 900278337-5

En el mes de Febrero 128 Usuarios ingresaron a la página, de los cuales el 62% fueron de Estados Unidos y el 35% de Colombia.

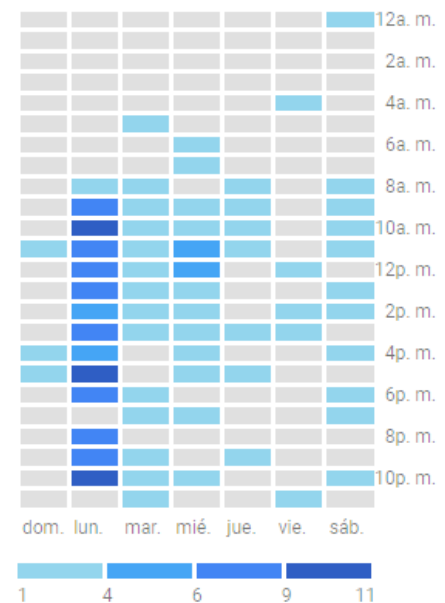
La página más visitada por los usuarios es la de “Herramientas”, la cual contiene principalmente videos informativos sobre las enfermedades y el régimen de emergencia. La segunda “noticias” contiene información sobre los eventos que se desarrollan a lo largo del año para estas enfermedades metabólicas. En tercer lugar la página “Homocistinuria” que contiene información sobre ésta enfermedad. SE

Finalmente los datos del mes de febrero arrojan que el flujo de usuarios aumenta los días lunes y que las horas con más tráfico de usuarios son desde las 9am a 2pm. Con esta información podemos intervenir en la actualización de la página web con recursos que generen mayor interés en los usuarios.

Para el mes de Mayo se plantea abrir una página dedicada a historias de vida en la que padres de familia cuentan su experiencia como cuidadores de sus hijos que padecen estas enfermedades.

Página ?	Número de visitas a páginas ?
	340 % del total: 100,00 % (340)
1. /	105 (30,88 %)
2. /herramientas/	34 (10,00 %)
3. /noticias/	24 (7,06 %)
4. /homocistinuria/	21 (6,18 %)
5. /quienes-somos/	18 (5,29 %)
6. /apoyo/	17 (5,00 %)
7. /?page_id=426&motopress-ce=1	16 (4,71 %)
8. /dia-enfermedades-huerfanas/	14 (4,12 %)
9. /contacto/	13 (3,82 %)
10. /cistinosis/	12 (3,53 %)

Usuarios por hora del día



2. CELEBRACIÓN DEL DIA DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Se celebra el día de las enfermedades raras en Bogotá el día 24 de febrero, se invitó a los pacientes, cuidadores y familia a pasar un día agradable de unión en Maloka.





” ASOCIACIÓN COLOMBIANA DE PACIENTES CON ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO”

NIT- 900278337-5

Se celebra el día de las enfermedades raras en Medellín el día 17 de Marzo, se invitó a los pacientes, cuidadores y familia a pasar un día agradable de unión en Maloka.



3. FOLLETOS DE ENFERMEDADES

Realizamos folletos educativos de las enfermedades para concientizar a la sociedad y poder entrar a las instituciones para que sepan que pueden contar con la Asociación Acpeim para diagnóstico, seguimiento y apoyo a los pacientes y a sus familias, para que logren los pacientes un tratamiento integral tanto farmacológico como nutricional.

Los folletos que se llevan hechos para los pacientes son los siguientes:

- Acidemias orgánicas

¿Qué son las enfermedades metabólicas?

La mayoría de estas enfermedades son hereditarias, pero también aparecen o se expresan gracias a la complejidad del medio ambiente. Estas enfermedades son producidas por el bloqueo de alguna vía metabólica en el organismo.

Las hay desde leves hasta graves, las leves con tratamientos médicos pueden hacer que la persona puedan llevar una vida normal.

Su conocimiento es de vital importancia ya que muchas de ellas se pueden prevenir o retardar sus efectos si son descubiertas a tiempo.

Se presentan en cualquier etapa de la vida, sin embargo la presentación mas severa y aguda se da en la infancia.



Vocabulario

Metabolismo: Conjunto de procesos por el cual transformamos los alimentos en energía

Enzima: Una enzima es una proteína natural que cataliza reacciones bioquímicas específicas, reacciones que sin el enzima se producirían lentamente o no se producirían

Aminoácido: Los aminoácidos son los componentes fundamentales de las proteínas. Una proteína está formada por una cadena de aminoácidos. Cuando nos alimentamos descomponemos las proteínas en sus aminoácidos.

Amonio: Es un residuo metabólico resultado del metabolismo de proteínas, altamente tóxico.

Hipotonía: Disminución del tono muscular o flacidez

Polipnea: Consiste en un aumento de la frecuencia y aumento de la profundidad respiratorias

Hemodinámica: Es aquella parte de la biofísica que se encarga del estudio de la dinámica de la sangre en el interior de las estructuras sanguíneas como arterias, venas, vénulas, arteriolas y capilares así como también la mecánica del corazón

Carbón: Es un transportador de los ácidos grasos (lipídios) a la mitocondria, encargada de la producción de la energía de la célula, pero también es el lugar donde estos ácidos grasos son convertidos en energía.

www.guametabolica.org/enfermedades-metabolicas

“Asociación colombiana de pacientes con errores innatos del metabolismo”

NIT:900278337-5



Acidemias orgánicas
Cie-10: E87.2



Contáctanos
Bogotá
3223082547
3508094979
Medellín
3137319439

www.acpeim.com
acpeim@hotmail.com

Orientación para diagnóstico de acidemias

Laboratorios

Basales

- Causa arterial
- Cuerpos cetónicos
- Glicemia



Específicas

- Perfil de oxalaminina
- Cuantificación de ácidos orgánicos
- Orina para diagnóstico
- Seguimiento en sangre

Acidemias orgánicas

Para comprender la enfermedad es necesario examinar con mayor detalle en qué se convierten ciertos aminoácidos (como isoleucina, valina, leucina, lisina y triptófano).

Los alimentos que contienen proteínas, durante la digestión se convierten en moléculas más pequeñas llamadas aminoácidos y éstas a su vez en moléculas más pequeñas llamadas ácidos orgánicos. Todos estos procesos son realizados por enzimas.



En las acidemias orgánicas hay un defecto en las enzimas que transforman los aminoácidos en ácidos orgánicos. Dependiendo de la enzima afectada se da el nombre a cada acidemia orgánica.

- ácido propiónico: acidemia propiónica
- ácido metilmalónico: acidemia metilmalónica
- ácido isovalérico: acidemia isovalérica
- ácido glutárico: acidemia glutárica

Síntomas

Los síntomas varían de individuo a individuo y se pueden presentar a distintas edades. Los bebés en esta situación presentan generalmente somnolencia, respiración acelerada, vómitos y pueden enfermarse gravemente.



En algunos casos, el bebé presenta cierto olor debido a la acumulación de ácidos orgánicos.

Otros síntomas

- Hipotonía
- Rechazo del alimento
- Llanto débil
- Succión débil
- Polipnea
- Convulsiones
- Coma
- Alteraciones hemodinámicas
- Fallo hepático



La dificultad principal para lograr el diagnóstico en el neonato es que los síntomas que presentan son inespecíficos y difíciles de diferenciar de otras patologías frecuentes a esta edad.

Tratamiento

Hay que actuar lo más rápido posible restringiendo la acumulación de ácidos orgánicos

- 1 Se debe seguir una dieta restringida en proteínas y suplementación con una fórmula para la acidemia orgánica correspondiente
- 2 Detoxicación de ácidos orgánicos y suplementación de Carbón
- 3 Suplementación de aminoácidos en déficit. En algunas ocasiones se suplementan con aminoácidos dependiendo de la acidemia orgánica
- 4 En caso de hiperamonemia tener en cuenta que es una emergencia metabólica, por esta razón se debe manejar con ácido carglámico



⚠ Importante

Un tratamiento tardío puede ocasionar grandes secuelas y una elevada mortalidad. La elevación del amonio es especialmente tóxica para el cerebro y puede producir confusión, somnolencia y en algunas ocasiones coma.

● **Trastorno del Ciclo de la Urea**

¿Qué son las enfermedades metabólicas?

La mayoría de estas enfermedades son hereditarias, pero también aparecen o se expresan gracias a la complejidad del medio ambiente. Estas enfermedades son producidas por el bloqueo de alguna vía metabólica en el organismo.

Las hay desde leves hasta graves, las leves con tratamientos médicos pueden hacer que la persona puedan llevar una vida normal.

Su conocimiento es de vital importancia ya que muchas de ellas se pueden prevenir o retardar sus efectos si son descubiertas a tiempo.

Se presentan en cualquier etapa de la vida, sin embargo la presentación mas severa y aguda se da en la infancia.



Laboratorios para control y diagnóstico

- Cuantificación de aminoácidos por HPLC
- Amonio
- Cuantificación de ácido orótico

Vocabulario

Metabolismo: Conjunto de procesos por el cual transformamos los alimentos en energía

Enzima: Una enzima es una proteína natural que cataliza reacciones bioquímicas específicas, reacciones que sin el enzima se producirían lentamente o no se producirían

Aminoácido: Los aminoácidos son los componentes fundamentales de las proteínas. Una proteína está formada por una cadena de aminoácidos. Cuando nos alimentamos descomponemos las proteínas en sus aminoácidos, que son las sustancias que absorbemos.

Amonio: Es un residuo metabólico, resultado del metabolismo de proteínas, altamente tóxico.

Obnubilación: Diminución del nivel de conciencia que se caracteriza por la existencia de confusión, torpeza de movimientos, lentitud psíquica y disminución de la atención y de la percepción.

Ataxia: Trastorno que consiste en la disminución de la capacidad de coordinar movimientos. Esta descoordinación puede afectar a diversas partes del cuerpo: cara, manos, dedos, brazos, piernas. También puede afectar el habla, los movimientos oculares, la deglución de alimentos, etc.

Espasticidad: Se refiere a músculos tensos y rígidos

“Asociación colombiana de pacientes con errores innatos del metabolismo”

NIT:900278337-5



Defecto del ciclo de la urea
CIE 10 :E72.20



Contáctanos
Bogotá
3223082547
3508094979

Medellín
3137319439

www.acpeim.com
acpeim@hotmail.com

Defecto del ciclo de la urea

Es un trastorno de la degradación de las proteínas.

Las proteínas están formadas por una cadena muy larga de aminoácidos que al degradarse liberan amonio, un compuesto muy tóxico para el cerebro.



Nuestro organismo lo elimina convirtiéndolo en urea, mediante una serie de 6 reacciones enzimáticas cíclicas.

En éste ciclo también se sintetizan otras sustancias importantes que pueden quedar en déficit dependiendo de la enzima afectada.

Cualquiera de las reacciones enzimáticas puede fallar, causando una acumulación de amonio en sangre y en el cerebro, generando así un trastorno del ciclo de la urea

Síntomas

El bebé nace aparentemente sano ya que hasta el momento ha usado el metabolismo materno para excretar el exceso de amonio. Pero cuando el bebé comienza a alimentarse y a usar su propio metabolismo es cuando se evidencia un trastorno en el ciclo de la urea.

- | | |
|---------------------------|-----------------------------|
| Hiperamonemia leve | Hiperamonemia severa |
| •Rechazo del alimento | •Convulsiones |
| •Vómitos | •Letargia |
| •Fallo de medro | •Apnea o coma |
| •Mareos | |
| •Obnubilación | |
| •Ataxia | |
| •Irritabilidad | |
| •Espasticidad | |



Tratamiento

Hay que actuar lo más rápidamente posible

- 1 Evitar la acumulación de amonio restringiendo las proteínas en la dieta
- 2 Excretar el amonio que está siendo tóxico usando medicamentos que transformen el amonio en una sustancia NO tóxica.
 - Benzato de sodio
 - Fenilbutirato de sodio
 - Ácido corgálmico
- 3 Suplementar las sustancias en déficit, suministrar citrulina o arginina dependiendo el defecto

Algunas veces los niños tienen una tolerancia muy reducida a las proteínas y requieren suplementación con fórmulas especiales

⚠ Importante

El manejo integral nutricional y farmacológico junto con el grupo de médicos es el pilar en el éxito de la lucha contra las enfermedades metabólicas



Trastorno	Hallazgos más importantes en el diagnóstico				
	Glutamina	Alanina	Citrulina	Arginina	Argininosuccinato
Deficiencia de N-acetilglutamato sintasa	↑↑	↑↑	—	—	—
Deficiencia de carbamoylfosfato sintasa	↑↑	↑↑	↓↓	↓↓	—
Deficiencia de ornitina transcarbamilasa	↑↑	↑↑	↓↓	↓↓	—
Deficiencia de argininosuccinato sintasa	↑↑	↑↑	↑↑	↓↓	—
Deficiencia de argininosuccinato liasa	↑↑	↑↑	↑↑	↓↓	↑↑
Deficiencia de arginasa	—	—	—	↑↑	—

● **Cistinosis**

¿Qué son las enfermedades metabólicas?

La mayoría de estas enfermedades son hereditarias, pero también aparecen o se expresan gracias a la complejidad del medio ambiente. Estas enfermedades son producidas por el bloqueo de alguna vía metabólica en el organismo.

Las hay desde leves hasta graves, las leves con tratamientos médicos pueden hacer que la personas puedan llevar una vida normal.

Su conocimiento es de vital importancia ya que muchas de ellas se pueden prevenir o retardar sus efectos si son descubiertas a tiempo.

Se presentan en cualquier etapa de la vida, sin embargo la presentación más severa y aguda se da en la infancia.



Orientación para diagnóstico de Cistinosis

Se basa en los resultados de los análisis de sangre y orina, en los que se observan características del Síndrome de Fanconi (acidosis metabólica, hipopotasemia, hiponatremia, hipofosfatemia, hiperaminoaciduria, glucosuria)

- La detección de cristales de cistina en la córnea
- Concentración de cistina en leucocitos.
- El diagnóstico se confirma mediante análisis del gen CTNS

Vocabulario

Metabolismo: Conjunto de procesos por el cual transformamos los alimentos en energía

Enzima: Una enzima es una proteína natural que cataliza reacciones bioquímicas específicas, reacciones que sin el enzima se producirían lentamente o no se producirían

Aminoácidos: Los aminoácidos son los componentes fundamentales de las proteínas. Una proteína está formada por una cadena de aminoácidos. Cuando nos alimentamos descomponemos las proteínas en sus aminoácidos.

Raquitismo: Es una enfermedad producida por una deficiencia de vitamina D. Se caracteriza por deformidades esqueléticas causadas por un descenso de la mineralización de los huesos y cartilagos

Tubulopatía: Las tubulopatías son un grupo heterogéneo de entidades definidas por anomalías de la función tubular renal

Hepatoesplenomegalia: es un aumento patológico del tamaño del hígado

Linfadenopatía: La linfadenopatía es el término para la inflamación de los ganglios linfáticos o glándulas. Estos son las glándulas en forma de frijol en el cuello, las axilas, la ingle, el pecho y el abdomen

- www.javeriana.edu.co/eim/los_errores_innatos.htm
- www.medlineplus.gov/
- www.guiafarmatologica.org/enfermedades-metabolicas

“Asociación colombiana de pacientes con errores innatos del metabolismo”

NIT:900278337-5



Cistinosis
Cie-10: E72.0.



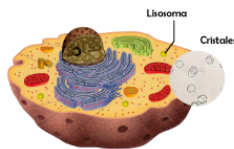
Contáctanos
Bogotá
3223082547
3508094979

Medellín
3137319439

www.acpeim.com
acpeim@hotmail.com

Cistinosis

La cistinosis es un error congénito del metabolismo de la cistina. Ocorre cuando la Cistinosa (CTNS) que es el transportador encargado de sacar la cistina del lisosoma no funciona correctamente, lo que genera una acumulación de éste aminoácido dentro del lisosoma, formando cristales que destruyen la célula.



Cuando la cistina se acumula, hay partes del cuerpo que se lesionan más que otras, principalmente el riñón y parte de los ojos

La cistinosis representa la causa más frecuente de síndrome de Fanconi, una enfermedad del riñón que se caracteriza por una alteración que permite que se eliminen cantidades excesivas de varias sustancias: glucosa, fosfatos, bicarbonato y aminoácidos a través de la orina.



¿Cómo se presenta?

Cistinosis nefropática

- Se manifiesta durante el primer año de vida con:
- Deshidratación
 - La Fiebre
 - La sed y la micción extra
 - Retraso en el desarrollo
 - Dificultad para comer
 - Náuseas y vómitos
 - Insuficiencia renal
 - Raquitismo

- La cistina que se deposita en ciertos órganos causa:
- Tubulopatía
 - Fallo de medio
 - Alteraciones oculares
 - Hepatoesplenomegalia
 - Alteraciones gastrointestinales
 - Linfadenopatías
 - Insuficiencia pancreática
 - Afectación de la función pulmonar
 - Deterioro neurológico



Cistinosis forma adolescente

Muestra depósitos renales de cistina, pero es mas leve y progresa lentamente

Cistinosis forma adulta

Es benigna y muestra solo depósitos de cistina en córnea y médula ósea.

Tratamiento

Hay que instaurar un tratamiento específico. Éste se basa en evitar la acumulación de cistina administrando otro compuesto sulfurado, la cisteamina.

La cisteamina se une a la cisteína por un puente disulfuro y la va desplazando del lisosoma mediante los transportadores de cisteína y de lisina, respectivamente, evitando así la acumulación de cistina en los principales órganos afectados, principalmente el riñón.

Las gotas de cisteamina aplicadas a los ojos evitan la formación de cristales corneales.

La cistinosis es una enfermedad hereditaria que, no tratada, puede conllevar graves consecuencias.

Sin embargo, el diagnóstico y tratamiento precoz de la cistinosis con cisteamina mejora el pronóstico y la calidad de vida de los niños afectados.

El no cumplimiento del tratamiento puede ocasionar trasplante renal, ceguera y falla de otros órganos de esta forma ocasionando la muerte.



- Homocistinuria

¿Qué son las enfermedades metabólicas?

La mayoría de estas enfermedades son hereditarias, pero también aparecen o se expresan gracias a la complejidad del medio ambiente. Estas enfermedades son producidas por el bloqueo de alguna vía metabólica en el organismo.

Las hay desde leves hasta graves, las leves con tratamientos médicos pueden hacer que la persona puedan llevar una vida normal.

Su conocimiento es de vital importancia ya que muchas de ellas se pueden prevenir o retardar sus efectos si son descubiertas a tiempo.

Se presentan en cualquier etapa de la vida, sin embargo la presentación más severa y aguda se da en la infancia.

Vocabulario

Metabolismo: Conjunto de procesos por el cual transformamos los alimentos en energía

Enzimas: Una enzima es una proteína natural que cataliza reacciones bioquímicas específicas, reacciones que sin el enzima se producirían lentamente o no se producirían

Aminocido: Los aminoácidos son los componentes fundamentales de las proteínas. Una proteína está formada por una cadena de aminoácidos. Cuando nos alimentamos descomponemos las proteínas en sus aminoácidos.

Osteopenia: Pérdida de densidad ósea y suele ser un precursor de una pérdida de densidad ósea más severa como osteoporosis

Luxación del cristalino: Sucede cuando el cristalino está totalmente desplazado de su posición normal y se sitúa en la cámara anterior del ojo o en la cavidad vítrea.

Distonia: La distonia es un trastorno del movimiento que causa contracciones involuntarias de los músculos. Estas contracciones resultan en torsiones y movimientos repetitivos. Algunas veces son dolorosas.

www.javeriana.edu.co/lein/los_errores_innatos.htm
www.medicinaplus.gov/
www.guiametabolica.org/enfermedades-metabolicas

"Asociación colombiana de pacientes con errores innatos del metabolismo"

NIT:900278337-5



Homocistinuria Cie-10: E72.1



Contáctanos
Bogotá
3223082547
3508094979

Medellín
3137319439

www.acpeim.com
acpeim@hotmail.com

Homocistinuria

Es un trastorno hereditario que afecta el organismo debido a un defecto del metabolismo de la metionina, aminoácido precursor de la homocisteína.

Las proteínas están formadas por una cadena muy larga de aminoácidos. La metionina es uno de ellos.

Proteína



↓
Metionina → Homocisteína

Durante los procesos metabólicos la metionina se convierte en homocisteína. Sin embargo, cuando existe algún defecto en las enzimas encargadas de este proceso se acumula homocisteína, la cual en altas dosis es tóxica para ciertos órganos del cuerpo.

Las enzimas que participan en este proceso son Citaciónina β - sintasa (CBS) Metiltetrahidrotetrafolato reductasa (MTHFR)

Síntomas

Los bebés recién nacidos parecen sanos. Los primeros síntomas, si acaso se presentan no son obvios.

Los síntomas pueden darse como un desarrollo levemente retardado o un retraso del crecimiento. El incremento de los problemas visuales puede llevar al diagnóstico de esta afección

Otros síntomas incluyen

- Deformidades en el tórax (tórax en embudo, tórax en quilla)
- Enrojecimiento de las mejillas
- Arcos elevados de los pies
- Discapacidad intelectual
- Rodillas volgas
- Extremidades largas
- Trastornos mentales
- Miopía
- Contorno alta y delgada
- Dedos como de araña (arañadactilia)



Tratamiento

Algunas personas responden al tratamiento con vitamina B6 (también conocida como piridoxina), requiriendo esto únicamente para el control de la enfermedad.

Los no respondedores requieren:

1. Restricción de la acumulación de metionina: Restricción de proteínas en la dieta, en algunos casos dependiendo de la severidad con suplementación de fórmula.
2. Detoxicación de exceso de Homocisteína mediante el uso de Betaina, la cual transforma la homocisteína en metionina.
3. Suplementación de los aminoácidos que se encuentren en déficit



Dieta aptética

La homocisteína es un aminoácido TÓXICO a mediano y largo plazo

Osteopenia



Luxación del cristalino



Retraso mental



Accidentes vasculares



Distonia



4. Apoyo de exámenes y citas

Gracias al apoyo de exámenes para diagnostico se lograron diagnosticar 9 pacientes, de esta forma logramos evitar daños neurológicos.

Se apoyaron citas a los pacientes que más lo necesitaban como control para su enfermedad, hicimos seguimiento de Nutrición para los pacientes de Acidemias orgánicas y aminoacidopatias.

MES	ACIDOS ORGANICOS	AMONIO	CUANTIFIAACION HPLC	PORFIRIA	TAMIZAJE	HOMOCISTEINA	CISTINA	CITAS MEDICAS
ENERO		2	3	1			2	4
FEBRERO	1	3	4	1		1	3	3
MARZO	2	5	2				6	3
ABRIL	2	5	3		1		5	3
TOTAL	5	15	12	2	1	1	16	13

- Se realizó video de toma de Amonio para apoyo a la realización de este para pacientes e instituciones ya que en un examen muy delicado y puede arrojar valores erróneos.





**” ASOCIACIÓN COLOMBIANA DE PACIENTES CON ERRORES INNATOS DEL
METABOLISMO”**

NIT- 900278337-5

5. Apoyo a pacientes

- Se ha enviado información a los cuidadores y padres sobre la enfermedad de sus pacientes
- Campañas, redes sociales, página web, folletos, charlas, reuniones de pacientes.
- Procedimientos para acceder al diagnóstico.
- Hemos manejado rutas de acceso a los servicios de salud.
- Si a mis derechos donde le hablamos a los pacientes, cuidadores y familiares a que tienen derecho para acceder a una salud integra.
- Como acceder a apoyo psicosocial y a financiación de servicios complementarios.
- Folletos para ayuda médica para pacientes y familia.
- Asesoría, acompañamiento y recursos que permitan acceso a los servicios de salud que requieran los pacientes.
- Prevención a los pacientes sobre su enfermedad
- Promover adherencia a tratamiento tanto farmacológico como nutricional.
- Seguimiento individual de pacientes, gestores de acompañamiento a nivel nacional.



**” ASOCIACIÓN COLOMBIANA DE PACIENTES CON ERRORES INNATOS DEL
METABOLISMO”**

NIT- 900278337-5

6. Avances a instituciones para concientizar sobre E.I.M

Se realizo visita a las siguientes instituciones para lograr realizar charlas de concientización en E.I.M

- Instituto Roosevelt
- Fundación Cardio Infantil
- Fundación Misericordia HOMI
- Hospital Kennedy
- Hospital Militar
- Universidad Javeriana
- Hospital Universitario Medery
- Hospital San Jose

Atentamente,

Gina Paola Gama Ballen
Representante legal de ACPEIM
Cel.: 3223082547
acpeim@hotmail.com