



ACPEIM

"Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo"

# ACTIVIDADES REALIZADAS AÑO 2020



 [www.acpeim.com](http://www.acpeim.com)

 [pacientes@acpeim.com](mailto:pacientes@acpeim.com) / [acpeim@hotmail.com](mailto:acpeim@hotmail.com)

 3223082547 - 3508094979



# ACPEIM

“Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”

## ACPEIM

La Asociación Colombiana de Errores Innatos del Metabolismo representa en Colombia legítimamente dentro del Ministerio de Salud y Protección Social, los pacientes con Errores Innatos del Metabolismo, especialmente de molécula pequeña.



### ASOCIACIONES DE PACIENTES

ASOCIACIÓN	SITIO WEB
Asociación Colombiana de Miastenia Gravis ASOCOLMG	<a href="http://asocolmiastenia.com/">http://asocolmiastenia.com/</a>
Asociación Colombiana de Ataxia Hereditaria ACAT	<a href="http://www.fecoer.org/asociacion-colombiana-de-ataxia-hereditaria-acat/">http://www.fecoer.org/asociacion-colombiana-de-ataxia-hereditaria-acat/</a>
Asociación Colombiana de Enfermedades de Depósito Lisosomal ACOPEL	<a href="http://acopel.org/web/">http://acopel.org/web/</a>
Asociación Colombiana de Esclerodermia ASCLER	<a href="http://www.ascler.org/">http://www.ascler.org/</a>
Asociación Colombiana de Esclerosis Lateral Amiotrófica ACELA	<a href="http://www.ancelaweb.org/">http://www.ancelaweb.org/</a>
Asociación Colombiana de Pacientes con Acromegalia y Gigantismo ACPA	<a href="https://www.facebook.com/pages/ASO-ACPAG/244337969053892">https://www.facebook.com/pages/ASO-ACPAG/244337969053892</a>
Asociación Colombiana de pacientes con Errores Innatos del Metabolismo ACPEIM	<a href="https://www.facebook.com/asociacion.acpeim?fref=ts">https://www.facebook.com/asociacion.acpeim?fref=ts</a>
Asociación Colombiana para la Distrofia Muscular ACDM	<a href="https://www.facebook.com/groups/70965421717/">https://www.facebook.com/groups/70965421717/</a>

## OBJETO PRINCIPAL

Es “ayudar a todos los pacientes con las enfermedades definidas como Errores Innatos del Metabolismo (EIM) y otras clasificaciones, en la búsqueda de soluciones para su tratamiento integral, brindando la asistencia requerida a estos; a sus familias; al grupo de profesionales que intervienen en el diagnóstico y tratamiento, a las instituciones de salud e interesados en el logro de este, el conocimiento y el tratamiento de estas patologías”.



# ACPEIM

“Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”

## OBJETIVOS

- Ayudar a los padres de los pacientes a lograr diagnósticos oportunos de los EIM
- Acompañar al paciente en el proceso de solicitud formal de los tratamientos indicados por los médicos tratantes incluso de ser necesario mediante asesoramiento legal.
- Integrar a las familias de los pacientes con EIM

## MISIÓN

- Apoyar a las familias desde la sospecha y el diagnóstico confirmatorio de un Errores Innatos del Metabolismo (EIM) y su rehabilitación, que no tengan apoyo de otra asociación, en la búsqueda de tratamientos integrales adecuados, mejorando la calidad de sus vidas.

## VALORES

- **Sensibilidad:** Es tener la capacidad de comprender las necesidades del paciente y su familia en su afán de tener la atención adecuada.
- **Honestidad:** Es actuar siempre con base en la verdad y la lealtad.
- **Respeto:** Es valorar y considerar a los pacientes, sus familias y su entorno.
- **Responsabilidad:** Es asumir las consecuencias de todos nuestros actos.
- **Trabajo de Equipo:** Es apoyar e integrar las familias de los pacientes con EIM.



# ACPEIM

“Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”

## LOS DERECHOS DE LOS PACIENTES.

- Una atención segura, oportuna y de calidad
- Recibir información clara y oportuna sobre el proceso que adelante en su tratamiento y su enfermedad.
- A elegir libremente la decisión de aceptar o rechazar el apoyo de la asociación recibir asesoría; en caso de no poder tomar la decisión, la familia o su representante podrán hacerlo.
- A mantener la confidencialidad sobre su enfermedad y el contenido de la historia clínica que él nos ha aportado, la cual sólo podrá ser revelada en caso que el paciente lo solicite, o en los casos que establezca la ley.
- Expresar sus sentimientos y recibir apoyo emocional si lo necesita
- A que se le respete su opinión

## DEBERES DE LOS PACIENTES.

- Suministrar información veraz, clara y completa acerca de su estado de salud cuando sea solicitado.
- Tratar con respeto a la persona que lo atiende

## ¿QUÉ SON LOS EIM?

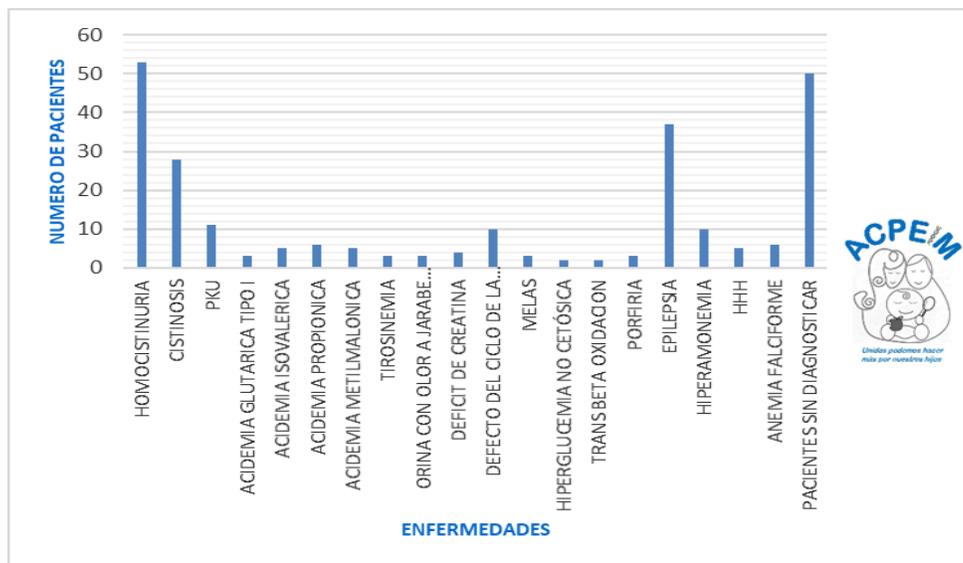
Los errores innatos del metabolismo (EIM) son desórdenes bioquímicos causados por el defecto de una proteína involucrada en alguna vía metabólica y cuya falla ocasionará problemas a nivel sistémico en el paciente.

En general, los EIM presentan un amplio espectro de síntomas que pueden ir desde vómitos y calambres, hasta severas crisis convulsivas y retardo mental. El cuadro clínico y la severidad de los síntomas están de acuerdo al grado de alteración y a la importancia de la proteína involucrada en el metabolismo. ¿Cuándo se debe ordenar un estudio para errores innatos del metabolismo? El fenotipo clínico, la historia familiar y los exámenes paraclínicos deben proveer las primeras claves para el diagnóstico.

## ENFERMEDADES QUE MANEJAMOS

- Homocistinuria
- Cistinosis
- PKU
- Acidemia glutárica tipo1
- Acidemia Isovalérica
- Acidemia Propiónica
- Acidemia Metilmalónica
- Tirosinemia
- Orina con Olor a Jarabe de Arce
- Déficit de creatina cerebral
- Defecto del ciclo de la urea
- Hiperglicemia no cetósica
- Trans Beta Oxidación
- Porfiria
- Epilepsia
- Hiperamonemia
- HHH
- Anemia Falciforme
- Pacientes sin diagnosticar

Gráfica 1. Número de pacientes ACPEIM por enfermedad





### APOYO DE EXÁMENES Y CITAS

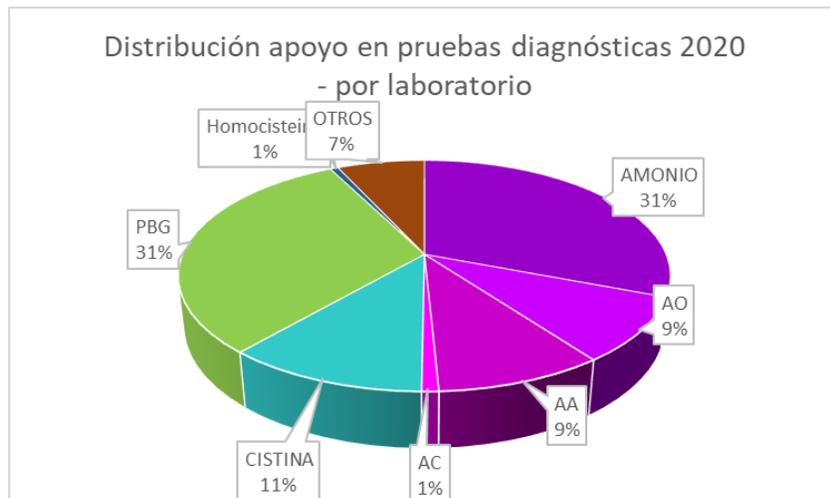
Los Errores Innatos del Metabolismo (EIM) se manifiestan en la edad pediátrica, desde las primeras horas de vida y hasta la adolescencia o edad adulta con síntomas y signos similares a otras patologías. No reconocerlos conduce a secuelas como desnutrición, convulsiones, retardo mental e incluso la muerte. La prevención de estas secuelas con un diagnóstico y tratamiento oportuno es el desafío al que se enfrenta el personal de salud.

La discapacidad intelectual producida por EIM altera el funcionamiento cognitivo y se asocia a menudo con problemas de adaptabilidad y comportamiento (autismo, hiperactividad, agresividad y conducta auto lesiva). El tratar el paciente de forma eficaz y oportuna mejora sustancialmente pronóstico

La relevancia de este grupo de condiciones en el contexto de las enfermedades raras, se ha marcado en el transcurso de las últimas décadas con el desarrollo de terapias específicas, con efectividad y seguridad probadas por estudios clínicos, que han posicionado a estas patologías como “enfermedades raras tratables”.

Gracias al apoyo de exámenes para diagnóstico se lograron diagnosticar 18 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 aminoacidopatías.





# ACPEIM

“Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”

MES	AMONIO (68)	AO (19)	AA (11)	AC (2)	CISTINA (39)	PBG (91)	Homocisteina	total por mes (230)
ENERO	12	1	2	0	3	11	1	30
FEBRERO	7	4	2	0	0	5	0	18
MARZO	14	4	5	0	1	16	0	40
ABRIL	8	3	1	1	7	4	0	24
MAYO	7	3	2	1	7	3	0	23
JUNIO	10	3	4	0	1	6	0	24
JULIO	7	2	2	0	1	12	0	24
AGOSTO	6	2	3	0	2	10	0	23
SEPTIEMBRE	14	4	5	0	3	15	1	42
OCTUBRE	6	1	2	0	6	14	0	29
NOVIEMBRE	8	2	2	0	6	9	0	27
DICIEMBRE	10	2	3	0	2	10	0	27
<b>Total 2020</b>	<b>109</b>	<b>31</b>	<b>33</b>	<b>2</b>	<b>39</b>	<b>115</b>	<b>2</b>	<b>331</b>

## 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.



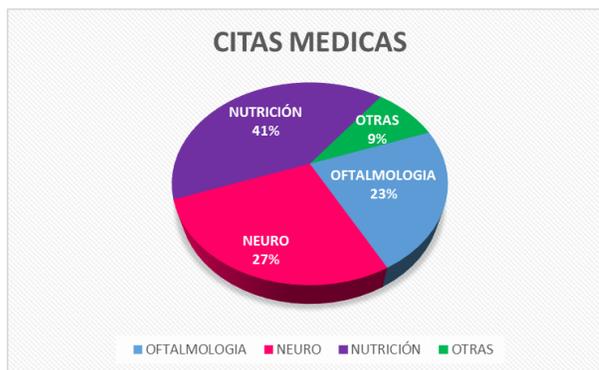
# ACPEIM

“Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”

## APOYO DE CITAS

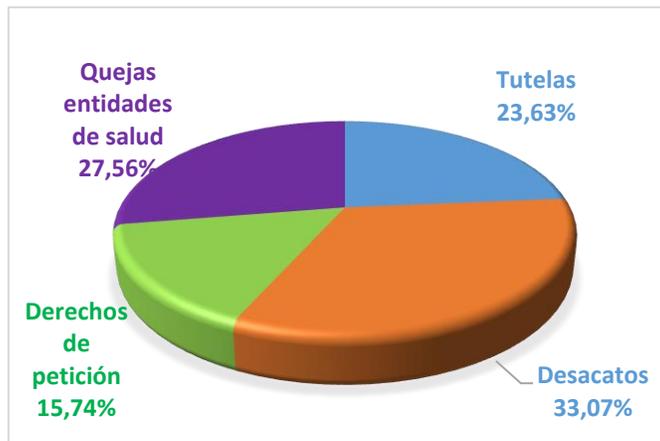
Los apoyos de citas que se realizaron fueron para las especialidades de nutrición, pediatría, oftalmología, neurología entre otras

MES	CITAS
ENERO	5
FEBRERO	6
MARZO	5
ABRIL	2
MAYO	3
JUNIO	4
JULIO	2
AGOSTO	3
SEPTIEMBRE	2
OCTUBRE	4
NOVIEMBRE	8
DICIEMBRE	2
<b>Total 2020</b>	<b>44</b>



## APOYOS LEGALES

APOYO LEGALES	
Tutelas	30
Desacatos	42
Derechos de petición	20
Quejas entidades de salud	35
<b>TOTAL</b>	<b>127</b>



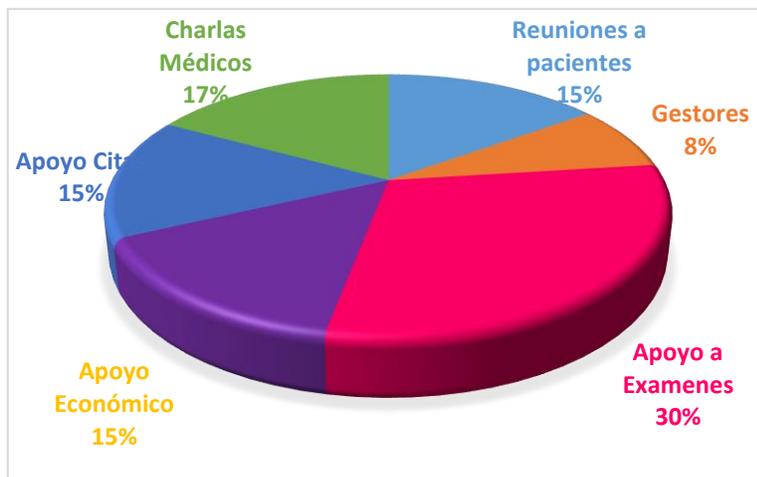


# ACPEIM

“Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”

## RESUMEN DE APOYOS

A las familias de los pacientes con E.I.M les brindamos un importante apoyo económico para el apoyo de citas, transporte, medicamentos, apoyo económico, charla para sensibilizar a profesionales de salud entre otros.





# ACPEIM

“Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”

## EDUCACIÓN Y SENSIBILIZACIÓN

Los Errores Innatos del Metabolismo (EIM) son trastornos genéticos caracterizados por disfunción de una proteína involucrada en el metabolismo celular, lo que provoca una alteración en el funcionamiento fisiológico de la célula. Dependiendo de la función de la proteína y de cuál sea la vía metabólica afectada, puede producirse una toxicidad por acúmulo del sustrato no metabolizado, o por la aparición de sustancias producidas por el metabolismo de dicho sustrato a través de vías alternativas, o bien fenómenos derivados del déficit del producto final de la vía metabólica. Las EIM son un grupo de enfermedades genéticas muy numeroso y complejo, con un elevado grado de heterogeneidad genética y, en consecuencia, clínica y bioquímica.

Viendo la necesidad de los pacientes, nos unimos con la Universidad Javeriana y realizamos charlas educativas para el profesional de salud, pacientes y sus familias debido a la pandemia nos vimos en la necesidad de utilizar la plataforma Zoom y publicar en Facebook live beneficiando a muchos pacientes y profesionales de salud de Colombia y otros países. Apoyándonos de grandes profesionales nacionales e internacionales

**CHARLEMOS DE ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO**

**TE ESPERAMOS A NUESTROS PROXIMOS WEBINARS**

**INVITA**

**Dra. Olga Yaneth Echeverri**  
Docente Investigador Instituto de Errores Innatos  
Pontificia Universidad Javeriana  
Doctorado de Ciencias Biológicas

**Dra Adriana Fajardo**  
Neuróloga Pediatra-  
Fundación Santafé de Bogotá.  
Docente Universidad de Los Andes

**Dra. Sandra Milena Ramirez**  
Esp. Neurología Pediátrica  
Docente de medicina Universidad Von Humboldt

**Dra. Lisete Cabarcas Castro**  
Neuróloga Pediatra  
Instituto de Ortopedia Infantil Roosevelt

**Dr. Carlos Ernesto Bolaños**  
Neurólogo Pediatra  
Homi- Fundación unidad  
de neuropediatría y sueño

**Dra. Derly Liseth Castro**  
Especialista en Genética  
Centro de Inmunología y Genética, Cige

**Dra. Lina María Mora**  
Esp. Genética Médica  
Docente Genética Humana  
Pontificia Universidad Javeriana

**N.D Amanda Rocío Caro**  
Entrenamiento en el manejo de errores Innatos  
en el Instituto de Nutrición y Tecnología de  
Alimentos (INTA) de la Universidad de Chile

**Dr. Antonio José Bermudez**  
Coordinador Grupo de Genética y Crónicas. INS  
Maestría en ciencias- química  
Universidad Nacional de Colombia

ACPEIM EIM

Facebook LIVE Zoom

- Capacitación a profesionales de Salud

[www.acpeim.com](http://www.acpeim.com)

[pacientes@acpeim.com](mailto:pacientes@acpeim.com) / [acpeim@hotmail.com](mailto:acpeim@hotmail.com)

3223082547 - 3508094979



# ACPEIM

## “Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”

### PROGRAMA

WEBINAR DE ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO			
HORA	FECHA	TEMA	PONENTE
6 p.m	14 de Agosto	Errores Innatos del metabolismo de molécula pequeña en Colombia. Reflexiones sobre el diagnóstico	Dra. Olga Yaneth Echeverri Docente Investigador Instituto de Errores Innatos Pontificia Universidad Javeriana Doctorado de Ciencias Biológicas
6 p.m	20 de Agosto	Errores Innatos del metabolismo de molécula pequeña en Colombia. Reflexiones desde la clínica	Dra Adriana Fajardo Neuróloga Pediatra- Fundación Santafé de Bogotá. Docente Universidad de Los Andes
6 p.m	26 de Agosto	Desórdenes del ciclo de la urea - clínica y tratamiento	Dra. Sandra Milena Ramírez Esp. Neurología Pediátrica Docente de medicina Universidad Von Humboldt
6 p.m	28 de Agosto	Acidemias orgánicas - clínica y tratamiento	Dra. Lissette Cabarcas Castro Neuróloga Pediatra Instituto de Ortopedia Infantil Roosevelt
6 p.m	2 de Septiembre	Hiperamonemia- clínica y tratamiento	Dr. Carlos Ernesto Bolaños Neurólogo Pediatra Homi- Fundación unidad de neuropediatría y sueño
6 p.m	5 de Septiembre	Homocistinuria - Clínica y tratamiento	Dra. Dery Liseth Castro Especialista en Genética Centro de Inmunología y Genética, Cige
6 p.m	9 de Septiembre	Fenilcetonuria - Clínica y tratamiento	Dra. Lina María Mora Esp. Genética Médica Docente Genética Humana Pontificia Universidad Javeriana
6 p.m	11 de Septiembre	Manejo nutricional de errores innatos del Metabolismo	N.D Amanda Roció Caro Nutricionista Dietista Pontificia Universidad Javeriana
4 p.m	15 de Septiembre	Implementación ley de Tamizaje Neonatal	Dr. Antonio José Bermudez Coordinador Grupo de Genética y Crónicas. INS Maestría en ciencias- química



**Acidemias orgánicas - clínica y tratamiento**

**Dra. Lissette Cabarcas Castro**

- Neuróloga Pediatra Universidad Militar Nueva Granada
- Neurología pediátrica Clínica de Errores Innatos del Metabolismo, Hospital Universitario San Ignacio

FECHA: 28 DE AGOSTO  
LUGAR: JAVIERIANA  
HORA: 6:00 P.M.

TE ESPERAMOS

**HABLEMOS DE CISTINOSIS**

**DR. JUAN VILLALBA CÁRDENAS AGUIRRE**

- Nefrólogo pediatra Universidad Nacional Autónoma de México
- Especialista en pediatría Universidad Militar Nueva Granada
- Miembro de la Asociación Colombiana de Nefropediatría ACONEPE
- Miembro de la Asociación Latinoamericana de Nefropediatría ALANPE
- Miembro de la sociedad colombiana de pediatría

FECHA: 14 DE AGOSTO  
LUGAR: JAVIERIANA  
HORA: 6:00 P.M.

TE ESPERAMOS

**Errores Innatos del metabolismo de molécula pequeña en Colombia. Reflexiones sobre el diagnóstico**

**Dra. Olga Yaneth Echeverri**

- Docente Investigador Instituto de Errores Innatos Pontificia Universidad Javeriana
- Doctorado de Ciencias Biológicas Pontificia Universidad Javeriana
- Bacteriología Universidad de los Andes

FECHA: 14 DE AGOSTO  
LUGAR: JAVIERIANA  
HORA: 6:00 P.M.

**Manejo nutricional de errores innatos del Metabolismo**

**N.D Amanda Roció Caro**

- Entrenamiento en el manejo de errores innatos en el Instituto de Nutrición y Tecnología de Alimentos (INTA) de la Universidad de Chile
- Estudiante de maestría en Ciencias Biológicas en énfasis en errores innatos del metabolismo Pontificia Universidad Javeriana

FECHA: 11 DE SEPTIEMBRE  
LUGAR: JAVIERIANA  
HORA: 6:00 P.M.

**Errores Innatos del metabolismo de molécula pequeña en Colombia. Reflexiones desde la clínica**

**Dra. Adriana Fajardo**

- Esp. Neurología Pediátrica Universidad Militar Nueva Granada
- Neuróloga Pediatra- Fundación Santafé de Bogotá.
- Docente Universidad de los Andes

FECHA: 20 DE AGOSTO  
LUGAR: JAVIERIANA  
HORA: 6:00 P.M.

**Desórdenes del ciclo de la urea - clínica y tratamiento**

**Dra. Sandra Milena Ramírez**

- Esp. Neurología Pediátrica Universidad Nacional de Colombia
- Entrenamiento enfermedades neuromusculares Hospital la paz Madrid España
- Diplomada en Errores innatos del metabolismo INTA Chile
- Docente de medicina Universidad Von Humboldt
- Acreditada en Medicina de Sueño

FECHA: 26 DE AGOSTO  
LUGAR: JAVIERIANA  
HORA: 6:00 P.M.

**Fenilcetonuria - Clínica y tratamiento**

**Dra. Lina María Mora**

Esp. Genética Médica Docente Genética Humana Pontificia Universidad Javeriana

FECHA: 9 DE SEPTIEMBRE  
LUGAR: JAVIERIANA  
HORA: 6:00 P.M.

**Hiperamonemia**

**Dr. Carlos Ernesto Bolaños**

- Neurólogo Pediatra Universidad Nacional
- Maestría en enfermedades metabólicas hereditarias Universidad Santiago de Compostela
- Maestría medicina del sueño Universidad Pablo Olavide- España
- Homi- Fundación unidad de neuropediatría y sueño

FECHA: 2 DE SEPTIEMBRE  
LUGAR: JAVIERIANA  
HORA: 6:00 P.M.

**Homocistinuria - Clínica y tratamiento**

**Dra. Dery Liseth Castro**

- Especialista en Genética Médica del Instituto de Genética Humana Pontificia Universidad Javeriana
- Centro de Inmunología y Genética, Cige
- Clínica Somer

FECHA: 5 DE SEPTIEMBRE  
LUGAR: JAVIERIANA  
HORA: 6:00 P.M.

**Implementación ley de Tamizaje Neonatal**

**DR. ANTONIO JOSÉ BERMUDEZ**

- Coordinador Grupo de Genética y Crónicas, Instituto Nacional de Salud
- Maestría en ciencias- química Universidad Nacional de Colombia
- Especialización epidemiología Instituto Nacional de Salud

FECHA: 15 DE SEPTIEMBRE  
LUGAR: JAVIERIANA  
HORA: 4:00 P.M.



# ACPEIM

“Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”

Facebook Live video interface showing a Zoom meeting. The main content is a metabolic panel graph with multiple channels. A participant's video feed is visible in the top right corner. The video title is "Ciclo de la Urea" and it has 4 comments and 1 mil reproducciones.

Zoom meeting screenshot showing a detailed diagram of the methylmalonic acid cycle and cobalamin metabolism. The diagram is divided into Mitochondrion and Cbl synthesis pathways. Key components include:
 

- Mitochondrion:** Propionyl-CoA → 2-methylcrotonic acid → Propionyl carnitine; Propionyl-CoA Carboxylase (PCC); D-methylmalonyl-CoA → L-methylmalonyl-CoA (via Methylmalonyl-CoA epimerase [MCEE]); L-methylmalonyl-CoA → Succinyl-CoA (via Methylmalonyl-CoA mutase [MUT]); Succinyl-CoA → KREBS CYCLE.
- Cbl Synthesis:** Homocysteine + MTHF → Methionine + THF; Methionine + THF → Cbl; Cbl → Cbl I → Cbl II → Cbl III → Cbl; Cbl I → Cbl II (via CblD-V2 Gen cobalamina adenosyltransferasa); Cbl II → Cbl III (via CblC); Cbl III → Cbl (via CblB, CblD).

 A box on the left lists precursors: Valine, Isoleucine, Methionine, Threonine, Odd chain fatty acids, Cholesterol. A box on the right lists precursors: Methylmalonic acid.



# ACPEIM

“Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”

Asociación Acpeim transmitió en vivo. 8 de agosto · 35 6 comentarios 1 mil reproducciones

Me gusta Comentar Compartir

Comentarios

Más relevantes

Juana Navarro Coronado · 0:25  
Excelente Doctor  
Me gusta · Responder · 15 sem

Leidy Viviana Achito · 0:00  
Me gusta · Responder · 15 sem

Ver 4 comentarios más

Escribe un comentario...

Asociación Acpeim transmitió en vivo. 15 de septiembre · 26 3 comentarios 327 reproducciones

Charla "Implementación ley de Tamizaje Neonatal"...

Ver más

Me gusta Comentar Compartir

Comentarios

Más relevantes

Andrea Varon · 35:50  
Hola buenas tardes, como siempre muchas gracias por las charlas, y muchos aplausos para todas las personas que participaron para hacer posible esta ley que seguramente beneficiara a muchos otros chiquis y que ayudara a hacer diagnosticos mas rapido..

Escribe un comentario...

La ley 1980

**Tamizaje neonatal básico:**  
Incluye pruebas de hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística, hiperplasia suprarrenal congénita, déficit de biotinidasa o defectos de la hemoglobina.

**Tamizaje ampliado:** Incluye las anteriores pruebas más las pruebas diagnóstico de enfermedades de los aminoácidos, enfermedades de los ácidos orgánicos y desórdenes de la betaoxidación de los ácidos grasos (en total son 33 enfermedades que se detectan con esta prueba)

INSTITUTO NACIONAL DE SALUD

zoom  
www.ins.gov.co

- Microcefalia
- No realiza seguimiento visual ni auditivo
- Atrofia óptica bilateral
- Hipertonia apendicular
- RMT +++/++++
- Babinski (+) bilateral
- Reflejo tónico cervical asimétrico izquierdo.
- Presión palmar bilateral
- Sostén cefálico inconstante

Asociación Acpeim transmitió en vivo.  
20 de agosto ·

**E.I.M**  
Charla " Errores Innatos del Metabolismo de Molécula pequeña en Colombia. Reflexiones desde la Clínica...  
Ver más

13 comentarios 1,3 mil reproducciones

Me gusta Comentar Compartir

Comentarios Ocultar

Más relevantes ▾

Andrea Varon · 1:01:53  
Hola buenas tardes muchas gracias por la charla . algunas preguntas...cuando se refiere a un olor característico es en todo el cuerpo o puede ser solo algun miembro, si solo se a diagnosticado hiperamonemia, se han sido sustituciones de

Escribe un comentario...

**Tto sin Dx etiológico**

- Limite superior
  - Detener ingesta proteica
  - Glucosa IV +/- insulina
- 100 - 250
  - Iniciar Benzoato y fenilacetato de sodio (AMMONUL)
  - Iniciar L-Arginina
  - Iniciar CARBAGLU
  - Iniciar Lipidos
- 250 - 500
  - Preparar para diálisis
  - Si no disminuye en 6 horas iniciar diálisis
- > 500
  - Dialisis
  - Considerar recarga de eliminadores de amonio

Asociación Acpeim transmitió en vivo.  
2 de septiembre ·

Charla Hiperamonemia-Clinica Tratamiento ...  
Ver más

39 comentarios 334 reproducciones

Me gusta Comentar Compartir

Comentarios Ocultar

Más relevantes ▾

acidos organicos, aminoacidos cuantitativos, acido orotico, relacion lactato piruvato;carotipo algunos otros que no recuerdo todos en... Ver más

Me gusta · Responder · 12 sem

Sandra Castelblanco · 0:00  
Muchas gracias.

Me gusta · Responder · 12 sem

Ver 10 comentarios más

Escribe un comentario...



# ACPEIM

“Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”

- Sensibilización Nutricionista

**CHARLEMOS DE NUTRICIÓN EN ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO**

TE ESPERAMOS A NUESTROS PROXIMOS WEBINARS

**Nutricionista-Dietista. Verónica Cornejo (INTA de Chile)**  
Magister en Nutrición de la Universidad de Chile y especialista en enfermedades metabólicas del Children's Hospital of Los Angeles, California, USA

**Nutricionista-Dietista. Dolores García Arenas**  
Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica  
Unidad de Errores Congénitos del Metabolismo  
Hospital Sant Joan de Deu- Barcelona

**Nutricionista-Dietista. Yeny Cuellar Fernandez**  
Esp. Bioquímica Clínica, Pontificia Universidad Javeriana  
Entrenamiento en el manejo de errores Innatos en el Instituto de Nutrición y Tecnología de Alimentos (INTA) de la Universidad de Chile

**Nutricionista-Dietista. Luis Miguel Becerra**  
Nutricionista Clínico Pediátrico-Immunólogo Digestivo  
cPhD. Nutrigenética y Nutrigenómica  
Profesor Asistente Departamento de Pediatría

**Nutricionista-Dietista. Joan Dayanna Pardo**  
Entrenamiento en el manejo de errores Innatos en el Instituto de Nutrición y Tecnología de Alimentos (INTA) de la Universidad de Chile y Universidad del Bosque

**Nutricionista-Dietista. Amanda Rocío Caro**  
Entrenamiento en el manejo de errores Innatos en el Instituto de Nutrición y Tecnología de Alimentos (INTA) de la Universidad de Chile

**Transmisión**  
**Asociación Acpeim**

PROGRAMA			
WEBINAR DE ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO			
HORA	FECHA	TEMA	PONENTE
6:00 p.m	6 de Noviembre	Manejo Nutricional en Desordenes del Ciclo de la Urea	Nutricionista-Dietista. Amanda Rocío Caro Entrenamiento en el manejo de errores Innatos en el Instituto de Nutrición y Tecnología de Alimentos (INTA) de la Universidad de Chile
8:00 a.m	13 de Noviembre	Manejo Nutricional de defectos de Beta Oxidación de grasas.	Nutricionista-Dietista. Verónica Cornejo (INTA de Chile) Magister en Nutrición de la Universidad de Chile y especialista en enfermedades metabólicas del Children's Hospital of Los Angeles, California, USA
6:00 p.m	20 de Noviembre	Manejo Nutricional en Acidemias Orgánicas	Nutricionista-Dietista. Yeny Cuellar Fernandez Esp. Bioquímica Clínica, Pontificia Universidad Javeriana Entrenamiento en el manejo de errores Innatos en el Instituto de Nutrición y Tecnología de Alimentos (INTA) de la Universidad de Chile
6:00 p.m	27 de Noviembre	Manejo Nutricional en Glucogenosis	Nutricionista-Dietista. Luis Miguel Becerra Nutricionista Clínico Pediátrico-Immunólogo Digestivo cPhD. Nutrigenética y Nutrigenómica Profesor Asistente Departamento de Pediatría
4:00 p.m	4 de Diciembre	Manejo Nutricional en Aminoacidopatías	Nutricionista-Dietista. Joan Dayanna Pardo Entrenamiento en el manejo de errores Innatos en el Instituto de Nutrición y Tecnología de Alimentos (INTA) de la Universidad de Chile y Universidad del Bosque
10:00 a.m	11 de Diciembre	Manejo Nutricional en Galactosemia	Nutricionista-Dietista. Dolores García Arenas Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica Unidad de Errores Congénitos del Metabolismo Hospital Sant Joan de Deu- Barcelona

**Transmisión**  
**Asociación Acpeim**



# ACPEIM

“Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”

<p><b>Manejo nutricional en Desordenes del Ciclo Urea</b></p> <p><b>N.D Amanda Roció Caro</b></p> <p>Entrenamiento en el manejo de errores innatos en el Instituto de Nutrición y Tecnología de Alimentos (INTA) de la Universidad de Chile</p> <p>Estadista de maestría en Ciencias Biológicas en énfasis en errores innatos del metabolismo</p> <p>Pontificia Universidad Javeriana</p> <p>FECHA: 6 DE NOVIEMBRE TRANSMISIÓN:     </p> <p>ASOCIACIÓN ACPEIM HORA: 6:00 p.m.</p>	<p><b>Manejo Nutricional Defectos de Beta Oxidación de grasas.</b></p> <p><b>N.D. Verónica Cornejo</b></p> <p>Nutricionista-Dietista, INTA de Chile</p> <p>Magister en Nutrición de la Universidad de Chile</p> <p>Especialista en enfermedades metabólicas del Children's Hospital of Los Angeles, California, USA</p> <p>Jefa Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas INTA - U de Chile</p> <p>FECHA: 12 DE NOVIEMBRE TRANSMISIÓN:     </p> <p>ASOCIACIÓN ACPEIM HORA: 6:00 p.m.</p>	<p><b>Manejo Nutricional en Acidemias Orgánicas</b></p> <p><b>N.D. Yeny Cuellar Fernández</b></p> <p>Nutricionista-Dietista, Universidad Nacional de Colombia</p> <p>Esp. Bioquímica Clínica, Pontificia Universidad Javeriana</p> <p>Entrenamiento en Errores Innatos del Metabolismo, INTA, Universidad de Chile</p> <p>Coordinadora de Nutrición de la Clínica Universitaria Colombiana</p> <p>Docente de la Fundación Universitaria Sanitas</p> <p>FECHA: 20 DE NOVIEMBRE TRANSMISIÓN:     </p> <p>ASOCIACIÓN ACPEIM HORA: 6:00 p.m.</p>
<p><b>Manejo nutricional en Glucogenosis</b></p> <p><b>N.D Luis Miguel Becerra</b></p> <p>Nutricionista-Dietista, Nutricionista Clínico, Pediatra-Immunólogo, Digestivo, ePIO, Nutrigenética y Nutrigenómica</p> <p>Profesor Asistente, Departamento de Pediatría, Universidad del Valle</p> <p>FECHA: 27 DE NOVIEMBRE TRANSMISIÓN:     </p> <p>ASOCIACIÓN ACPEIM HORA: 6:00 p.m.</p>	<p><b>Manejo nutricional en Aminoacidopatías</b></p> <p><b>N.D Joan Dayanna Pardo</b></p> <p>Nutricionista-Dietista, Joan Dayanna Pardo</p> <p>Entrenamiento en el manejo de errores innatos en el Instituto de Nutrición y Tecnología de Alimentos (INTA) de la Universidad de Chile y Universidad del Bío-Bío</p> <p>FECHA: 4 DE DICIEMBRE TRANSMISIÓN:     </p> <p>ASOCIACIÓN ACPEIM HORA: 6:00 p.m.</p>	<p><b>Manejo nutricional en Galactosemia</b></p> <p><b>N.D Dolores García Arenas</b></p> <p>Nutricionista-Dietista, Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición, Pediatría</p> <p>Unidad de Errores Congénitos del Metabolismo</p> <p>Hospital Sant Joan de Déu-Barcelona</p> <p>FECHA: 11 DE DICIEMBRE TRANSMISIÓN:     </p> <p>ASOCIACIÓN ACPEIM HORA: 10:00 a.m.</p>

**Premio Heroína de la alimentación**

Dra. Verónica Cornejo del Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos de la Universidad de Chile (INTA), por su apoyo en el desarrollo de las bases del tratamiento de recién nacidos con errores innatos de metabolismo, en un esfuerzo por acercar la alimentación a grupos vulnerables

La FAO considera héroes y heroínas de la alimentación a todos quienes trabajan por el Objetivo de Desarrollo Sostenible (ODS) "Hambre Cero" de la Agenda 2030 de Naciones Unidas, que busca poner fin al hambre, lograr seguridad alimentaria y nutricional, reducir todas las formas de malnutrición y se relaciona con la promoción de la agricultura sostenible

#Heroesdelanutricion

Olga Yaneth E...

Asociación Acpeim transmitió en vivo.

13 de noviembre a las 08:09

Manejo Nutricional en Defectos de beta Oxidación de grasas 🥰...

Ver más

30 6 comentarios 288 reproducciones

Me gusta Comentar Compartir

Comentarios Ocultar

Más relevantes

Sandra Milena Ramirez Rodriguez  
Es excelente  
Me gusta · Responder · 3 sem

Dary Bernal · 0:37  
  
Me gusta · Responder · 3 sem

Escribe un comentario...



# ACPEIM

“Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”

**ManIFESTACIONES CLÍNICAS**

Tipo de glucogenosis	Enzima deficiente	Órganos afectados
Tipo III		
Enfermedad de Cori	Desramificante: a 1-6 glucosidasa	Higado y músculo, el corazón puede estar clínicamente afectado

**Hipoglucemias menos severas (<30 mg/dl)**  
**Convulsiones**  
**Retraso en talla**  
**Aumento del tejido adiposo**  
**Atrofia muscular**  
**Hepatomegalia**  
**Hipercalcuria**  
**Acidosis metabólica**  
**Dislipidemias**  
**Sangrado**

**NO HAY AFECTACIÓN RENAL**

Perspectivas en Nutrición Humana. 2001; 5:55-72

Asociación Acpeim transmitió en vivo. 27 de noviembre a las 18:08

Charla Manejo Nutricional en Glucogenosis... Ver más

29 2 comentarios 424 reproducciones

Me encanta Comentar Compartir

Comentarios Ocultar

Más relevantes

Luis Becerra: Que honor !!! Muchas gracias por la invitación

Me importa · Responder · 1 sem

Laura Ximena M. Perez · 48:15: El almidón se debe dar de por vida?

Me gusta · Responder · 1 sem

Escribe un comentario...

**Manejo de la nutrición: Durante la enfermedad aguda o la primera presentación**

Puntos clave de la recomendación1	Evidencia de los temas
Soporte de nutrición enteral	<p><b>Complementar</b> la ingesta oral y administrar medicamentos</p> <p><b>Reducir el número de horas de ayuno</b> mediante la alimentación durante la noche o la alimentación diurna más frecuente</p> <p>Brindar apoyo nutricional en caso de <b>anorexia debido a un mal control metabólico</b>.</p> <p>Use alimentos médicos sin aminoácidos propiogénicos cuando la proteína DRI no se pueda tolerar de una fuente de proteína completa</p>

Management Guidelines Portal DNDF Model First Edition March 2017, v.1.2 Updated: September 2017

Asociación Acpeim transmitió en vivo — con Yeny Marjorie Cuellar Fernandez y Carlos Javier Almeida Diaz. 20 de noviembre a las 18:07

Charla Manejo Nutricional en Acidemias Organicas... Ver más

30 349 reproducciones

Me gusta Comentar Compartir

Comentarios Ocultar

Se la primera persona en comentar.

Escribe un comentario...



# ACPEIM

“Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”

Facebook share icon

## Manejo agudo

**Amonio**

Disminuir el nivel de amonio  
Estabilizar metabólicamente

Depuradores de amonio – Manejo extracorpóreo, suplementos

Suspender proteína: 24 -48 horas

zoom

6:46 / 1:06:33



Facebook share icon

Asociación Acpeim transmitió en vivo.

6 de noviembre a las 18:11

Manejo Nutricional en Desórdenes del Ciclo de la Urea

Ver más

34 10 comentarios 344 reproducciones

Me gusta Comentar Compartir

Comentarios Ocultar

Más relevantes

Andrea Varon · 51:25  
Buenas noches muchas gracias a la doctora por su charla y la respuesta a mi pregunta igualmente a la Asociación Acpeim y a todos los que hacen posible el espacio y permitir la charla ...muy educativo...muchas gracias.

Me encanta · Responder · 4 sem · 3

Escribe un comentario...

Facebook share icon

Low protein, but use in moderation

Foods used to provide daily phenylalanine requirement

Low protein staple foods

Fruit and vegetables containing phenylalanine up to 75mg/100g, 5 servings/day

Protein substitutes, 3 to 4 servings/day

zoom

42 / 55:16



Facebook share icon

Asociación Acpeim transmitió en vivo — con Carlos Javier Almciga Díaz.

4 de diciembre a las 18:29

Manejo Nutricional en Aminoacidopatías ...

Ver más

20 4 comentarios 329 reproducciones

Me gusta Comentar Compartir

Comentarios Ocultar

Más relevantes

Carlos Javier Almciga Díaz · 51:25  
En nuestra página también pueden encontrar listas de aportes de proteínas, fenilalanina y metionina en diferentes alimentos colombianos <https://ciencias.javeriana.edu.co/..oferta-academica>

CIENCIAS.JAVERIANA. A.EDU.CO

Escribe un comentario...



# ACPEIM

“Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo”

## CELEBRACIÓN DEL DÍA DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Estas son las actividades y los enfoques que tiene ACPEIM actualmente para el cumplimiento de cada uno de los objetivos plasmados en el documento. Para seguir adelante y lograr la visión que tenemos proyectada esperamos conseguir cada vez más apoyo por parte de la comunidad, incidir en política pública con el apoyo de FECOER, fortalecer y generar nuevas alianzas para llegar a los departamentos en los que aún no tenemos cobertura y así poderles brindar a todos nuestros pacientes tranquilidad y apoyo en un camino que se debe recorrer acompañado.

Trabajamos todos los días para mejorar, poco al paso hemos crecido y esperamos crecer más para seguir apoyando a nuestras familias de E.I.M y las que necesiten de nuestra ayuda

### “UNIDOS PODEMOS HACER MAS POR NUESTROS HIJOS”

Se celebra el día de las enfermedades raras en Bogotá el día 14 de Marzo, se invitó a los pacientes, cuidadores y familia a pasar un día agradable de unión en Arkadia



### 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.

Hicimos folletos para mas enfermedades estos son los siguientes:

- **Homocistinuria**

#### 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 el proceso metabólico la metionina se convierte en homocisteína. Sin embargo, cuando existe algún defecto en las enzimas encargadas de éste proceso se acumula homocisteína, la cual en altas dosis es tóxica para ciertos órganos del cuerpo.

Las enzimas que participan en este proceso son Citobarina β - sintasa (CBS) Metiltransferasa-5-metilcobalaminasa (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
- Rocillos volgos
- Extremidades largas
- Trastornos mentales
- Miopía
- Costeatura alta y delgada
- Dedos como de araña (aracnodactilia)

#### Tratamiento

Algunos personas responden al tratamiento con vitamina B6 (también conocida como piridoxal), requiriendo ésta 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. Dietación 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 aptótica**

#### ¿Qué son las enfermedades metabólicas?

La mayoría de estas enfermedades son hereditarias, pero también aparecen o se agravan 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 las personas puedan llevar una vida normal.

Su conocimiento es de vital importancia ya que muchos 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 la 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 decomponemos 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.

**Distoria:** La distrofia es un trastorno del movimiento que causa contracciones involuntarias de los músculos. Estas contracciones resultan en tracciones y movimientos repetitivos. Algunas veces son dolorosas.

**Trae consigo efectos indeseables**

• Cuantificación de aminoácidos por HPLC (que tengan metionina)

• Niveles de metionina

• [www.javeriana.edu.co/ceim/los\\_errores\\_innatos.htm](http://www.javeriana.edu.co/ceim/los_errores_innatos.htm)

• [www.guiametabolica.org/enfermedades-metabolicas](http://www.guiametabolica.org/enfermedades-metabolicas)

- **Tirosinemia**

#### Tirosinemia

Los alimentos como las proteínas están formados por una cadena larga de aminoácidos. Al entrar a nuestro organismo las enzimas se encargan de degradar esta proteína liberando los aminoácidos.

En la tirosinemia existe un defecto en la enzima encargada de decomponer el aminoácido tirosina, trayendo como consecuencia su acumulación en el cuerpo.

Los órganos afectados principalmente son el hígado y los riñones, aunque también se puede ver afectado el sistema nervioso.

Existen 3 tipos de Tirosinemia

- Tirosinemia tipo 1
- Tirosinemia tipo 2
- Tirosinemia tipo 3

#### Síntomas

En los primeros meses de vida de los bebés se pueden presentar los siguientes síntomas:

- Diarrea
- Heces con sangre
- Urinosis
- Escaso aumento de peso
- Demencia súbita
- Irritabilidad
- Olor o cot en la piel o en la orina

Se pueden presentar problemas renales que causan:

- Raquitismo
- Retraso para caminar

Raquitismo

Se pueden presentar problemas hepáticos que causan:

- Aumento del tamaño del hígado
- Olor amarillento de la piel
- Tendencia a sangrar
- Hinchazón en piernas y abdomen

#### Tratamiento

Hay que diagnosticar lo más rápidamente posible e instaurar un TRATAMIENTO ESPECÍFICO. Este se basa simplemente en evitar la acumulación de los productos tóxicos, de diversos formas.

1. Por una parte se eliminan de la dieta los precursores, evitando así su futura acumulación. Esto se logrará, en primer lugar, restringiendo las proteínas naturales de la dieta ya que todas ellas contienen los aminoácidos precursores.
2. Además, se puede evitar la formación de productos tóxicos mediante un fármaco, el NITC, que inhibe la ruta metabólica en un paso previo a la formación de los mismos. Esto preservará el hígado y riñón del niño de la acción tóxica de estos compuestos, permitiendo su función correcta.

La Tirosinemia tipo 1 es una enfermedad hereditaria que, no tratada, puede conllevar graves consecuencias. Sin embargo, si se diagnostica y se trata rápido y adecuadamente logramos que nuestros niños puedan disfrutar de una buena calidad de vida.

#### ¿Qué son las enfermedades metabólicas?

La mayoría de estas enfermedades son hereditarias, pero también aparecen o se agravan 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 las personas puedan llevar una vida normal.

Su conocimiento es de vital importancia ya que muchos 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 la 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 decomponemos las proteínas en sus aminoácidos.

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

**Raquitismo:** El raquitismo es un trastorno causado por una falta de vitamina D, calcio o fósforo.

**Orientación para diagnóstico de tirosinemia**

Se diagnostica en base a la sospecha clínica, por análisis de aminoácidos en plasma y orina y ácidos orgánicos en orina.

En el perfil de aminoácidos en plasma destacan las elevaciones de tirosina y metionina y en orina la elevada excreción del ácido 3-oxo-isovalérico.

En el perfil de ácidos orgánicos destaca la succinilacetona, compuesto clave para el diagnóstico de esta enfermedad.

• <https://metabolica.usjhopitalbarcelona.org/m/tirosinemia-tipo-1>

• [https://www.organa.net/comar/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Inq=ES&Exp=882](https://www.organa.net/comar/cgi-bin/OC_Exp.php?Inq=ES&Exp=882)

"Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo"

NIT.900278337-5

**Homocistinuria**  
Cie-10: E72.1

Cobertura a Nivel Nacional

Contáctanos  
3223082547  
3508094979

[www.acpeim.com](http://www.acpeim.com)  
[acpeim@hotmail.com](mailto:acpeim@hotmail.com)

@acpeim

"Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo"

NIT.900278337-5

**Tirosinemia**  
Cie-10: E70.2

Cobertura a Nivel nacional

Contáctanos  
3223082547  
3508094979

[www.acpeim.com](http://www.acpeim.com)  
[acpeim@hotmail.com](mailto:acpeim@hotmail.com)

@acpeim



# ACPEIM

## "Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo"

### • Fenilcetonuria

#### ¿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.

Los hoy desde leve hasta graves, los leve con tratamientos médicos pueden hacer que las 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 fenilcetonuria

El diagnóstico se puede hacer a través de una gota de sangre tomada en papel filtro y por medio de la técnica fluorimétrica se pueden cuantificar los niveles de fenilalanina en sangre, método que se utiliza para el tamizaje neonatal.

El estudio de las mutaciones del gen PAH confirma el diagnóstico.



#### Vocabulario

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

**Aminoácido:** Los aminoácidos son los componentes fundamentales de las proteínas. Una proteína está formada por una cadena de aminoácidos. Cuando los aminoácidos desconectamos, los proteínas en su aminoácidos.

**Enzima:** Una enzima es una proteína natural que cataliza reacciones bioquímicas específicas, reacciones que sin la enzima se producen lentamente o no se producen.

**Neurotransmisión:** son biomoléculas que permiten la transmisión de información desde una neurona hacia otra neurona.

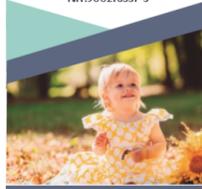
**Eccepción:** Son un grupo de enfermedades en las que existe una inflexión de la piel. A veces se utiliza la palabra "dermatid" como síndrome.

La fenilalanina es un aminoácido (obtenido frecuentemente como Phe o F). Se encuentra en las proteínas como L-fenilalanina (L-PA), siendo uno de los 10 aminoácidos esenciales para el ser humano.

<https://metabolismo.hospitalcaroloma.org/tem/fenilcetonuria-pku>  
<https://medlineplus.gov/spanish/ency/articulo/00164.htm>

#### "Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo"

NIT:90027837-5



#### Fenilcetonuria Cie-10: E70.0

Cobertura a Nivel nacional

Contactarnos  
3233082547  
3508094979



[www.acpeim.com](http://www.acpeim.com)  
[acpeim@hotmail.com](mailto:acpeim@hotmail.com)



#### Fenilcetonuria

Algunos alimentos que consumimos tienen niveles altos de proteína como la carne, estos proteínas están formadas por una cadena muy larga de aminoácidos que el cuerpo degrada a través de enzimas. Sin embargo, en la Fenilcetonuria (PKU) la enzima Fenilalanina hidroxilasa se encuentra defectuosa y no convierte fácilmente el aminoácido Fenilalanina en Tirocina.



Esto causa una acumulación de la fenilalanina en sangre, orina, tejidos y en el cerebro. Además de la fenilalanina se acumulan también unos compuestos que se forman a partir de ella, los fenilmetabolitos, que se eliminan por la orina y son los que dan el nombre a la enfermedad fenilcetonuria o PKU (del inglés Phenyl-Ketonuria-Luria).

Otra consecuencia de este defecto, es que la Tirocina, aminoácido muy importante, no se formará en cantidad suficiente para poder utilizarse en la síntesis de proteínas que necesita el cuerpo del bebé para crecer y en la síntesis de neurotransmisores.

#### Síntomas

En los primeros meses de vida parece estar sano, aunque se ha descrito la presencia de vómitos en estos niños.

Los síntomas se hacen presentes por primera vez algunas semanas después del nacimiento.

- Déficit psicomotor
- Cuadros psicóticos de tipo autista
- Convulsiones
- Escasa habilidad muy rebelde de difícil control o resistente a tratamientos
- Tamaño de la cabeza notablemente inferior a lo normal para la edad
- Retraso psicomotor
- Fenilalanina o movimientos involuntarios
- Oscuridad inusual de la mano



Entre los tres y los seis meses los bebés pierden el interés por el entorno, y a partir de los seis meses es evidente el retraso del desarrollo mental. Al año se comprueba que existe un retraso importante en su desarrollo. La mayoría de los pacientes son deficientes graves o profundos, y en ocasiones se alcanza la deficiencia media.

#### Tratamiento

El pilar del manejo de la PKU es la asesoría permanente de genética y neuropsiquiátrica, con la estricta colaboración por parte del profesional en nutrición, quien le indicará que alimentos son prohibidos y permitidos para asegurar el crecimiento y desarrollo del paciente sin la generación de secuelas generadas por la enfermedad.

Habrà que instaurar rápidamente el tratamiento. Este se basa simplemente en evitar que se acumule en grandes cantidades la fenilalanina, restringiéndola en la alimentación del niño. La dieta de los niños con PKU se basará en la restricción de proteínas naturales (leche, carne, pescado, huevos y otros alimentos que contienen fenilalanina), sustituyéndola con una fórmula especial que contiene todos los demás aminoácidos (excepto la fenilalanina), y que se suplementa con tirocina para evitar su deficiencia. De esta forma se vuelve a conseguir el equilibrio que se había roto al interrumpir una vía metabólica y todo el metabolismo vuelve a funcionar correctamente.

Tanto la fenilalanina como la tirocina son aminoácidos indispensables para la formación de proteínas que constituyen el cuerpo del recién nacido, por lo que la restricción de fenilalanina debe ser la adecuada para cada niño de forma que alcance una concentración en sangre y tejidos correcta.

### • Acpeim

#### ¿Qué hacemos?

##### Brindamos apoyo

- Brindamos apoyo legal y psicológico.
- Nos encargamos de contactar a las entidades que garantizan el acceso a los servicios
- Realizamos reuniones grupales.
- Apoyamos en la sensibilización del diagnóstico temprano mediante programas de tamizaje neonatal.

##### Realizamos seguimiento

- Brindamos acompañamiento para el acceso a los servicios de salud que requieran los pacientes.
- Hacemos seguimiento individual de pacientes con gestores a nivel nacional.
- Buscamos el empoderamiento de los pacientes como responsables primarios de éxito en su tratamiento.

##### Educación

- Realizamos talleres de nutrición.
- Brindamos cursos de sensibilización y asesorías jurídicas para que nuestros pacientes tengan todos sus derechos. Si a mis derechos
- Brindamos asesoría educativa a los pacientes y sus familias entorno a los tratamientos mediante talleres y charlas de expertos.



Taller de concientización Si a mis derechos



Taller de nutrición Universidad Javeriana

#### Apoyo a nivel nacional

- Atlántico
- Magdalena
- Cesar
- Bolívar
- Sucre
- Córdoba
- Antioquia
- Nte de Santander
- Santander
- Boyacá
- Casanare
- Cundinamarca
- Valle del cauca
- Cauca
- Huila
- Nariño
- Meta
- Tolima

#### Ojo a los síntomas

El cuadro clínico y la severidad de los síntomas están de acuerdo al grado de alteración y a la importancia de la proteína involucrada en el metabolismo. En general el estudio de enfermedades genéticas de tipo metabólico está indicado en los siguientes casos:

- Cuando hay historia familiar de enfermedades metabólicas o consanguinidad.
- Cuando hay retraso o detención del desarrollo psicomotor y/o pondo estatural.
- Cuando la sintomatología está relacionada con el consumo de cierto tipo de alimentos o de drogas específicas.
- En pacientes con problemas neurológicos, retraso mental o del desarrollo a los cuales no se les haya determinado un síndrome genético específico.
- En pacientes con dimorfias o fenotipos sugestivos de desorden metabólico.



[www.acpeim.com](http://www.acpeim.com)

[pacientes@acpeim.com](mailto:pacientes@acpeim.com) / [acpeim@hotmail.com](mailto:acpeim@hotmail.com)

3223082547 - 3508094979