

**INFORME TIPO JUSTIFICATIVO DE LA INDICACIÓN DE TRATAMIENTOS DIETOTERÁPICOS EN TRASTORNOS METABÓLICOS CONGÉNITOS.**

**1.- Datos del paciente:**

Apellidos y nombre \_\_\_\_\_ Fecha de nacimiento \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_  
Nº Afiliación a MUGEJU del titular \_\_\_\_ / \_\_\_\_  
Relación con el titular \_\_\_\_\_

**2.- Datos del facultativo que indica el tratamiento:**

Apellidos y nombre \_\_\_\_\_ Nº de colegiado \_\_\_\_\_  
Especialidad \_\_\_\_\_ Hospital: nombre y dirección \_\_\_\_\_  
Teléfono de contacto \_\_\_\_\_ Servicio o Unidad \_\_\_\_\_

**3.- Indicación:**

Fecha de inicio del tratamiento \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_ Duración prevista del tratamiento \_\_\_\_\_  
Revisiones (periodicidad prevista): Semestral  Trimestral  Mensual  Otra  \_\_\_\_\_

**4.- Seguimiento:**

Fechas en que se han realizado las revisiones:

1ª revisión: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_ 2ª revisión: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_  
3ª revisión: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_ 4ª revisión: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_  
5ª revisión: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_ 6ª revisión: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_  
7ª revisión: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_ 8ª revisión: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

Modificaciones relevantes en el tratamiento: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Complicaciones del tratamiento: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**5.- Diagnóstico:**

Patología que justifica la indicación: **Este informe no será válido si no se señala el tipo de trastorno del metabolismo.**

**A. Trastornos del metabolismo de los hidratos de carbono:**

- A-1.- Deficiencia primaria de la lactasa intestinal de debut neonatal: Deficiencia de la actividad de la lactasa del borde en cepillo del enterocito en lactantes
- A-2.- Deficiencia transitoria de la lactasa intestinal en lactantes secundaria a atrofia de vellosidades intestinales debida a celiaquía en lactantes
- A-3.- Trastornos del metabolismo de la galactosa. Galactosemia en lactantes:
  - A-3.1.- Deficiencia de la galactoquinasa hepática
  - A-3.2.- Deficiencia de la galactosa-1-fosfato-uridil-transferasa hepática
  - A-3.3.- Deficiencia de la epimerasa
- A-4.- Trastornos del transporte celular de monosacáridos: Deficiencia del transportador de membrana de las piranosas (intolerancia a glucosa y galactosa)
- A-5.- Trastornos del metabolismo del glucógeno. Glucogenosis:
  - A-5.1.- Glucogenosis tipo I. Deficiencia de la glucosa 6-fosfatasa
  - A-5.2.- Glucogenosis tipo III. Deficiencia de la amilo-1-6-glucosidasa
  - A-5.3.- Glucogenosis tipo VI. Deficiencia de la fosforilasa-A y la fosforilasa-B-quinasa
- A-6.- Trastornos de la glucosilación de proteínas tipo 1b: Deficiencia de la fosfo-manosa-isomerasa

**B. Trastornos del metabolismo de los aminoácidos**

- B-1.- Trastornos del metabolismo de aminoácidos esenciales:

- B-1.1.- Hiperfenilalaninemias:
  - B-1.1.1.- Fenilcetonuria: Deficiencia de la fenilalanina-hidroxilasa
  - B-1.1.2.- Hiperfenilalaninemia benigna: Deficiencia parcial de la fenilalanina-hidroxilasa
  - B-1.1.3.- Primapterinuria: Deficiencia de la carbinolamina-deshidratasa
  - B-1.1.4.- Deficiencia de la dihidro-biopterin-reductasa
- B-1.2.- Trastornos del metabolismo de la metionina y aminoácidos sulfurados:
  - B-1.2.1.- Homocistinuria: Deficiencia de la cistationina-β-sintetasa
  - B-1.2.2.- Alteraciones en la 5-tetrahidrofolato-transferasa o trastornos del metabolismo de la cobalamina. Todos con aciduria metilmalónica: Varias deficiencias enzimáticas
  - B-1.2.3.- Cistationinuria: Varias alteraciones
- B-1.3.- Trastornos en el metabolismo de los aminoácidos ramificados:
  - B-1.3.1.- Jarabe de Arce: Deficiencia de la alfa-ceto-descarboxilasa
  - B-1.3.2.- Acidemias orgánicas del metabolismo de la leucina:
    - Acidemia isovalérica
    - Acidemia metilcrotónica
    - Acidemia 3-hidroxi-metil-glutárica
  - B-1.3.3.- Acidemias orgánicas del metabolismo de la isoleucina y valina:
    - Acidemia propiónica: Deficiencia de la propionil-CoA-carboxilasa
    - Acidemia metilmalónica: Deficiencia de la metilmalonil-CoA-mutasa
    - Hiperacetosis: Deficiencia de la β-cetotiolasa
- B-1.4.- Trastornos del metabolismo de la lisina:
  - B-1.4.1.- Aciduria glutárica tipo I: Deficiencia de la glutaril-CoA-deshidrogenasa
  - B-1.4.2.- Hiperlisinemia: Deficiencia de la proteína bifuncional 2-aminoadípico-semialdehído-sintasa con aumento de lisina en sangre y en orina

B-2.- Trastornos del metabolismo de los aminoácidos no esenciales:

- B-2.1.- Trastornos del metabolismo de la tirosina:
  - B-2.1.1.- Tirosinemia II: Deficiencia de la tirosin-amino-transferasa
  - B-2.1.2.- Hawkinsinuria: Deficiencia de la dioxigenasa
  - B-2.1.3.- Tirosinemia I: Deficiencia de la fumaril-aceto-acetasa
- B-2.2.- Trastornos del metabolismo de la ornitina. Hiperornitinemias:
  - B-2.2.1.- Síndrome HHH: Deficiencia del transporte de ornitina mitocondrial
  - B-2.2.2.- Atrofia girata: Deficiencia de la ornitín-transaminasa
- B-2.3.- Trastornos del metabolismo de la serina

B-3.- Trastornos del ciclo de la urea:

- B-3.1.- Deficiencias de la N-acetil-glutamato-sintetasa
- B-3.2.- Deficiencias de la carbamil-P-sintetasa
- B-3.3.- Deficiencias de la ornitín-transcarbamilasa
- B-3.4.- Deficiencias de la arginosuccinil-liasa
- B-3.5.- Deficiencias de la arginosuccinil-sintetasa
- B-3.6.- Deficiencias de la arginasa

**C. Trastornos del metabolismo de los lípidos**

C-1.- Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos de cadena larga y/o muy larga:

- C-1.1.- Trastornos en la absorción intestinal de ácidos grasos de cadena larga y/o muy larga:
  - C-1.1.1. Linfangiectasia intestinal
  - C-1.1.2. Enfermedad de Swaschman
  - C-1.1.3. A-β-lipoproteinemia e hipo-β-lipoproteinemia
  - C-1.1.4. Citopatías mitocondriales con alteración de función pancreática
- C-1.2.- Defectos de hidrólisis intravascular de triglicéridos de cadena larga y/o muy larga (Hiperlipoproteinemia I de Friedrickson) 
  - C-1.2.1. Deficiencia de la lipoprotein-lipasa endotelial (LPL)
  - C-1.2.2. Deficiencia de APO C II
- C-1.3.- Deficiencias en la β-oxidación mitocondrial de los ácidos grasos de cadena larga y/o muy larga:
  - C-1.3.1. Defectos del transportador de la carnitina
  - C-1.3.2. Deficiencia de la carnitín-palmitoil-transferasa (CPT) I y II
  - C-1.3.3. Deficiencia de la carnitín-acil-carnitín-translocasa
  - C-1.3.4. Deficiencia de la acil-CoA-deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga y/o muy larga
  - C-1.3.5. Deficiencia de la 3-hidroxi-acil-CoA-deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga y/o muy larga, incluyendo la deficiencia de la enzima trifuncional

- C-2.- Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos de cadena media y/o corta:
- C-2.1.- Deficiencia de la acil-CoA-deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media
  - C-2.2.- Deficiencia de la acil-CoA-deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena corta
  - C-2.3.- Deficiencia de la 3-hidroxi-acil-deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena corta
- C-3.- Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos de cadena muy larga, larga, media y corta:
- C-3.1.- Deficiencia del complejo electrotransfer-flavoproteína (ETFQoDH)
  - C-3.2.- Deficiencia del complejo II de cadena respiratoria mitocondrial
  - C-3.3.- Aciduria glutárica tipo II, en la que se afecta la  $\beta$ -oxidación mitocondrial de cualquier ácido graso de diferentes longitudes de cadena (muy larga, larga, media y corta)
- C-4.- Defectos de la síntesis del colesterol: Síndrome de Smith-Lemli-Opitz

Otras patologías y/o tratamientos concomitantes \_\_\_\_\_  
 Información clínica de interés \_\_\_\_\_

**6.- Indicación:**

Tipo de dieta:

- Fórmulas sin lactosa para lactantes (Tipo HLAA)
- Fórmulas sin lactosa ni galactosa para lactantes
- Fórmulas con/sin fructosa, sin glucosa ni galactosa, ni disacáridos y polisacáridos que las contengan (Tipo HMAA)
- Fórmulas exentas de proteínas (Tipo ASPR)
- Fórmulas exentas de fenilalanina (Tipo AEAA)
- Fórmulas exentas de metionina (Tipo AEAC)
- Fórmulas exentas de metionina, treonina y valina y de bajo contenido en isoleucina (Tipo AEAD)
- Fórmulas exentas de isoleucina, metionina y valina (Tipo AEAG)
- Fórmulas exentas de isoleucina, metionina, treonina y valina (Tipo AEAI)
- Fórmulas exentas de isoleucina, leucina y valina
- Fórmulas exentas de leucina (Tipo AEAH)
- Fórmulas exentas de isoleucina
- Fórmulas exentas de lisina y de bajo contenido en triptófano (Tipo AEAK)
- Fórmulas exentas de lisina (Tipo AEAL)
- Fórmulas exentas de fenilalanina y tirosina (Tipo AMAA)
- Fórmulas de aminoácidos esenciales (Tipo ACAE)
- Fórmulas exentas de lípidos (Tipo GSLI)
- Fórmulas con contenido graso en forma de triglicéridos de cadena media (Tipo GMCM)
- Módulos hidrocarbonados (Tipo MHID)
- Módulos de triglicéridos de cadena larga (Tipo MLLC)
- Módulos de triglicéridos de cadena media (Tipo MLMC)
- Módulos de proteína entera (Tipo MPEN)
- Módulos de péptidos (Tipo MPPE)
- Módulos de aminoácidos (aa) (Tipo MPAA)  Especificar el aa .....
- Módulos mixtos hidrocarbonados y lipídicos (Tipo MMHL)
- Módulos mixtos hidrocarbonados y proteicos

Nombre comercial (alternativas, si es posible) \_\_\_\_\_

Presentación \_\_\_\_\_

Pauta terapéutica (grs/toma, tomas/día): \_\_\_\_\_

**Firma del médico responsable de la indicación:**

**Fecha:** \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_