



ANEXO 1

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: _____

Firma del facultativo responsable de la indicación:

Fecha: ___/___/___



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
 - Hipercetosis: Deficiencia de la β -cetotilasa
 - 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 β -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 (g/toma, tomas/día): _____