



EOJA

MI HIJO/A TIENE **ENFERMEDAD DE LA ORINA OLOR JARABE DE ARCE**

Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas

LabGEM

Elaborado por

Nta Gabriela Castro
M.Sc. Florencia Salazar
Prof. Verónica Cornejo



UNIVERSIDAD DE CHILE
Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos
Doctor Fernando Monckeberg Barros

El presente documento tiene por objetivo proporcionar información básica que deben conocer los padres de todo niño/a que presente la Enfermedad de la Orina Olor a Jarabe de Arce (EOJA).

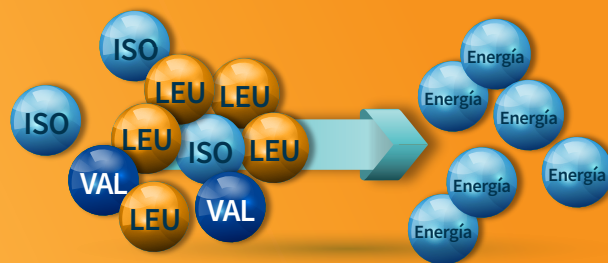
La EOJA es una enfermedad crónica, lo que significa que es una condición que se mantendrá durante toda la vida, por lo que es muy importante que los padres y el grupo familiar comprendan por qué se produce esta enfermedad, cómo se hereda, cuál es el tratamiento y cómo actuar para evitar posibles descompensaciones.

En la unidad de Enfermedades Metabólicas del INTA, usted contará con el apoyo con un equipo clínico con más de 30 años de experiencia para llevar a cabo el tratamiento de forma efectiva y realizar, en conjunto con la familia, todo el seguimiento y lograr un ótimo desarrollo de su hijo/a con EOJA.



QUÉ ES LA ENFERMEDAD DE LA ORINA OLOR A JARABE DE ARCE (EOJA)

Antes de explicar qué es la EOJA, es importante recordar que los alimentos se componen de diferentes nutrientes entre los cuales se encuentran las proteínas. Éstas están compuestas por unidades mínimas llamadas aminoácidos, algunos de los cuales son esenciales, lo que significa que nuestro organismo no puede producirlos por lo que debe recibirlos de la dieta.



La EOJA es un defecto metabólico que se produce por el déficit del complejo enzimático deshidrogenasa que comparten 3 aminoácidos esenciales: **leucina, isoleucina y valina (VIL)**, en su vía de degradación.

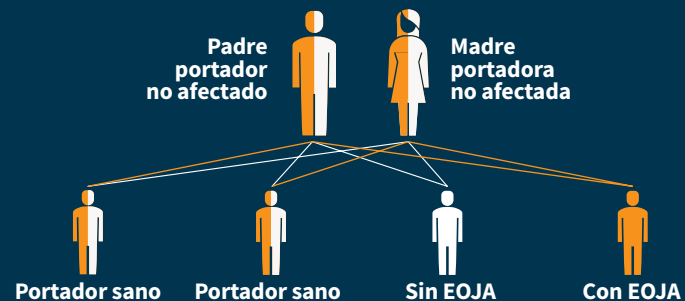
En los niños/as con EOJA este complejo enzimático no funciona o lo hace parcialmente, por lo que se acumulan estos tres aminoácidos en la sangre. Esto conlleva a la formación de sustancias que son **EXTREMADAMENTE TÓXICAS** para el cerebro de su hijo/a, particularmente las que se derivan de la **LEUCINA**.



POR QUÉ SE PRODUCE LA EOJA

- Se produce porque ambos padres heredan al niño/a un gen defectuoso que no permite sintetizar en forma correcta el complejo enzimático que ayuda a degradar los aminoácidos **VIL**. Al no existir este complejo enzimático, se produce el bloqueo metabólico y se acumula **LEUCINA** y sustancias tóxicas.
- Los padres del niño/a con EOJA, a su vez, heredaron el defecto metabólico de alguno de sus padres.

HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA



EN QUÉ CONSISTE EL TRATAMIENTO

- El tratamiento consiste en una **dieta restringida en LEUCINA**, el uso de una fórmula especial **sin** los 3 aminoácidos involucrados en el bloqueo metabólico y la suplementación con L- Valina, L-Isoleucina, tiamina, L-Carnitina. Si es necesario se suplementará con calcio, zinc y hierro.
- A pesar de que la **LEUCINA** es el aminoácido precursor de la sustancia más tóxica, debe ser indicado como parte de la dieta, ya que es un aminoácido importante para el organismo de su hijo/a y, por lo tanto, debe darse sólo en cantidad suficiente para cubrir las demandas de su organismo (crecimiento, síntesis de enzimas, hormonas, inmunoglobulinas, etc.).
- La **LEUCINA** se encuentra en una mayor concentración en las proteínas de los alimentos en relación con la valina e isoleucina.

- La dieta no alcanza a cubrir los requerimientos de valina e isoleucina, siendo necesario aportarlos como medicamentos (L-Valina y L-Isoleucina). La cantidad dependerá de los niveles en sangre de cada uno de ellos.
- La lactancia materna es esencial en el tratamiento durante el primer año de edad, ya que no sólo aporta nutrientes que protegen a su hijo/a de varias enfermedades, además la **LEUCINA** que aporta es mejor usada por nuestro cuerpo en relación a las fórmulas infantiles. Se usará en el tratamiento de la EOJA, cuando esté disponible.
- **SIEMPRE** debe seguir las indicaciones del equipo de nutricionistas respecto al tratamiento de su hijo/a. Si tiene alguna duda, debe comunicarse de inmediato con el equipo clínico del INTA y por ningún motivo cambiar el tratamiento.
- Es importante mencionar que debe involucrar a toda su familia en el tratamiento de su hijo/a, ya que todos los miembros deben conocer el tratamiento y evitar transgresiones de la dieta, las que pueden ocasionar graves descompensaciones en su hijo/a con EOJA e incluso **RIESGO VITAL**.

QUÉ PASA CON MI HIJO/A SI NO RECIBE SUPLEMENTACIÓN

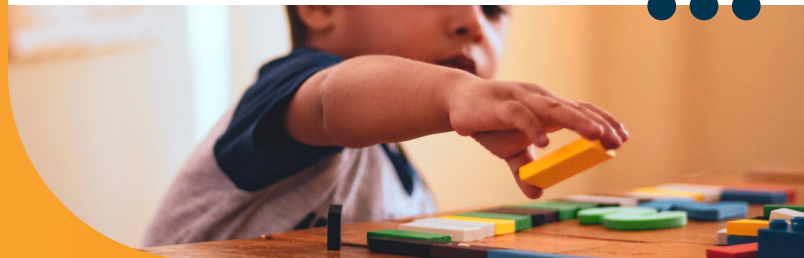
- La suplementación con tiamina favorece la actividad residual de la enzima defectuosa. La L-Carnitina es esencial por su efecto antioxidante a nivel celular.
- En el caso de tener valor de valina bajo rango su hijo/a presentará los siguientes signos clínicos: retraso del crecimiento, disminución del nivel plasmáticos de albúmina, irritabilidad, llanto persistente, alteraciones dermatológicas.
- En el caso de tener valor de isoleucina bajo rango, su hijo/a presentará los siguientes signos clínicos: retraso o detención de crecimiento, disminución del nivel plasmático de colesterol y alteraciones dermatológicas.

QUÉ PUEDO ESPERAR EN EL FUTURO DE MI HIJO/A

- Si su hijo/a fue diagnosticado por una descompensación grave y fue hospitalizado, puede esperar que se desarrolle dentro de las limitaciones secundarias a la crisis inicial, y si mantiene el tratamiento de forma estricta y un nivel de **LEUCINA bajo 2 mg/dL**. Sin embargo, debe tener en cuenta que cada descompensación representa un riesgo adicional y que a las secuelas que tiene su hijo/a producto del diagnóstico tardío, se pueden agregar otras, por lo que resulta fundamental evitar descompensaciones futuras.
- Si su hijo/a fue diagnosticado a través de un programa de pesquisa neonatal y ha mantenido un control de LEUCINA bajo 2 mg/dL, el pronóstico es muy bueno, siempre que mantenga un buen control de LEUCINA durante su vida.

EN EL FUTURO, QUÉ PODRÁ COMER MI HIJO/A

- La alimentación de su hijo/a se basará en el consumo de frutas y verduras, cuyo contenido de **LEUCINA** deberá calcularse y ajustarse según el nivel plasmático de **LEUCINA** que presente su hijo/a.
- Existen alimentos especiales llamados APROTEICOS, que puede consumir: harina, galletas dulces y fideos sin proteínas, cuyo contenido de **LEUCINA** debe ser calculado.
- Están **permitidos** todos los dulces que **NO** contengan leche: gomitas, marshmallows, helados de agua, bebidas, jugos de fruta tipo néctar, así como alimentos fuentes de grasas: aceites, margarinas y mantequillas **SIN** leche.
- El esquema de alimentación de su hijo/a será: a los 5 meses se introducirá una papilla de fruta; al sexto mes, la primera comida sólida y al noveno, la cena.
- **NO** podrá comer ningún alimento de origen animal: carnes de todo tipo (pollo, vacuno, cerdo, pavo, pescado, mariscos), huevos, leche y todo alimento derivado de éstos.
- También, se **PROHÍBE** el consumo de leguminosas por su alto contenido de proteínas y de **LEUCINA** (porotos, lentejas, garbanzos, soya, etc.).
- Asimismo, se **PROHÍBE** el consumo de pan, galletas y otros productos elaborados a partir de harina de trigo.



CADA CUÁNTO **MEDIR LEUCINA**

- Durante los primeros 6 meses de vida, deberá tomar una muestra de sangre cada 7 días. Según resultado de **LEUCINA**, el equipo de nutricionistas realizará las modificaciones al tratamiento nutricional.
- Entre los 6 y 12 meses de vida, deberá tomar muestra de sangre cada 15 días.
- Después del año, la determinación de el nivel de **LEUCINA** deberá ser cada mes. Sin embargo, toda vez que su hijo/a se enferme, debe tomar nivel de **LEUCINA** cada 7 días y medir cetoácidos con el reactivo 2-4 DNPH o ketostick. Si el resultado es positivo, significa que los niveles de **LEUCINA** están MUY elevados.

REGISTRO **LEUCINA**

En el cuaderno que debe tener su hijo/a para anotar las indicaciones de tratamiento, debe realizar un registro de los niveles de **LEUCINA**, tal como se indica en el siguiente ejemplo.



F. Lectura	Fenil	Tr	MSUD	Estado	P. Lectura	F. Fecha	F. Muestra	F. Control
30-10-2019			2-4	Bien	1 mes		28-10-2019	
16-10-2019			2-4	Bien	15 días		14-10-2019	
06-10-2019			<2	Calcular 500 mg leu	7 días		07-10-2019	
24-09-2019			<2	Bien	15 días		23-09-2019	
10-09-2019			<2	Reintegrar 100% leucina reintegrar 50% Leu	15 días		09-09-2019	
					7 días		02-09-2019	

CONTROL **METABÓLICO**

2
mg/dL

La meta de control metabólico, en los primeros 5 años de vida, es mantener niveles de **LEUCINA** igual a 2 mg/dL (200 uM/L).

4
mg/dL

Después de los 5 años hasta 4 mg/dL (300 uM/L).



CÓMO TOMAR LA MUESTRA DE **LEUCINA**

- Marque con una cruz en el vértice superior de la tarjeta de papel filtro, donde dice: MSUD.
- Registre en la tarjeta de papel filtro: el nombre de su hijo/a (en las casillas identificadas como “datos recién nacido”) y la fecha de la toma de muestra.
- Limpie con un algodón con alcohol, el dedo índice de una manito de su hijo/a, deje que el alcohol se evapore para que no diluya la muestra de sangre.
- Tome la lanceta o el lancetero y pinche el dedo, entre el centro y el borde del dedo.
- Deje que fluya la sangre, hasta que se junte una gota de sangre de aproximadamente 6 mm de diámetro.
- Deposite la gota de sangre en la tarjeta de papel filtro.
- Debe obtener 2 gotas de sangre, colocarlas separadamente y, además, las gotas de sangre deben verse al reverso de la tarjeta de papel filtro del mismo diámetro
- Coloque la muestra en posición horizontal, hasta que se seque y se torne color burdeos.

Guarde la muestra seca en un sobre y envíela a:
INTA - Laboratorio de Enfermedades Metabólicas.
Av. El Líbano 5524, Macul, Santiago.

QUÉ PASA CON MI HIJO/A SI NO TIENE UN BUEN CONTROL METABÓLICO ?

- Si maneja nivel alto de **LEUCINA**, puede tener **RIESGO VITAL**, ya que el efecto de la **LEUCINA** en el cerebro es extremadamente dañino. Se producirá daño del sistema nervioso central, retraso en el desarrollo y disminución del coeficiente intelectual, lo que limitará su desempeño escolar y sus posibilidades futuras con respecto a su desarrollo y educación.
- Este daño es **IRREVERSIBLE** y el riesgo de que esto ocurra es independiente en cada descompensación.



MI HIJO/A CON EOJA SE PUEDE VACUNAR ?

- Debe vacunar a su hijo/a según el esquema establecido por el Ministerio de Salud.
- La vacunación debe ser programada y **SÓLO** podrá realizarse si su hijo/a presenta niveles plasmáticos de **LEUCINA** alrededor de 2 mg/dL. Esto debido a que la vacuna, por sí misma, puede producir aumento en el nivel de **LEUCINA**.
- Si el nivel de **LEUCINA** está sobre 2 mg/dL, deberá llamar al equipo de nutricionistas para recibir indicaciones y posponer la vacuna hasta que el nivel de **LEUCINA** esté bajo 2 mg/dL.

RIESGO DE UN HIJO/A CON EOJA EN UN PRÓXIMO EMBARAZO

25%

En cada embarazo existe un 25% de probabilidad de que se repita la condición de EOJA, es decir, uno de cada cuatro hijos/as podrá heredar este defecto metabólico.

25%

En cada embarazo existe un 25% de probabilidad, es decir uno de cada cuatro hijos/as, no portará la enfermedad y tampoco la padecerá.

50%

Existe un 50% de probabilidad de que el hijo/a tenga la misma condición de sus padres (portador). Es decir, que transmita, pero no padezca la enfermedad.

¿DÓNDE LLAMO?

EN CASO DE EMERGENCIA

En caso de que su hijo/a sea hospitalizado, debe reportarlo de inmediato a alguno de los miembros del equipo tratante del INTA.

Equipo de Nutrición (Oficina)

+ 56 2 2978 1529

Celular de emergencias

+56 9 6238 1413

Secretaría Policlínico

(para solicitar horas)

+56 2 2978 1466 | +56 2 2978 1467

Secretaría LabGEM

(para licencias médicas)

+56 2 2978 1484

Información para retirar
la fórmula especial

+56 2 2978 1584

Debe informar al médico del hospital que atienda a su hijo/a, que éste presenta EOJA, entregando la Carta de Emergencia y dándole los teléfonos del equipo tratante, para coordinar el tratamiento y evitar descompensaciones.



UNIVERSIDAD DE CHILE
Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos
Doctor Fernando Monckeberg Barros