



ANEXO I
PROTOCOLO JUSTIFICATIVO DE LA INDICACIÓN DE TRATAMIENTOS
DIETOTERÁPICOS COMPLEJOS

1. Datos del paciente

Apellidos y nombre: _____

Fecha de nacimiento: _____ N° de TIS: _____

2. Datos del facultativo que indica el tratamiento

Apellidos y nombre: _____

N° colegiado: _____

Centro: _____

Teléfono de contacto: _____

3. Diagnóstico

Patología que justifica la indicación:

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 celiacía 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.1.4.3. Intolerancia hereditaria a la lisina: Trastorno del transportador de aminoácidos dibásicos (lisina, arginina, ornitina y cistina)

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 carnitin-palmitoil-transferasa (CPT) I y II
- C.1.3.3. Deficiencia de la carnitin-acil-carnitin-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 _____



4. Indicación

Fecha de inicio del tratamiento ___/___/___

Duración prevista del tratamiento _____

Revisiones (periodicidad prevista): Semestral Trimestral Mensual Otra

Tipo de dieta

Fórmulas sin lactosa para lactantes (HLAA)

Fórmulas con/sin fructosa, sin glucosa ni galactosa, ni disacáridos y polisacáridos que las contengan (HMAA)

Fórmulas exentas de proteínas (ASPR)

Fórmulas exentas de fenilalanina (AEAA)

Fórmulas exentas de metionina (AEAC)

Fórmulas exentas de metionina, treonina y valina y de bajo contenido en isoleucina (AEAD)

Fórmulas exentas de isoleucina, metionina, treonina y valina (AEAI)

Fórmulas exentas de isoleucina, leucina y valina (AEAG)

Fórmulas exentas de leucina (AEAH)

Fórmulas exentas de lisina y de bajo contenido en triptófano (AEAK)

Fórmulas exentas de lisina (AEAL)

Fórmulas exentas de fenilalanina y tirosina (AMAA)

Fórmulas de aminoácidos y proteínas o macropéptidos limitadas en fenilalanina y tirosina (AMAB)

Fórmulas de aminoácidos esenciales (ACAE)

Fórmulas exentas de lípidos (GSLI)

Fórmulas con contenido graso en forma de triglicéridos de cadena media (GMCM)

Módulos hidrocarbonados (MHID)

Módulos de triglicéridos de cadena larga (MLLC)

Módulos de triglicéridos de cadena media (MLMC)

Módulos de proteína entera (MPEN)

Módulos de péptidos (MPPE)

Módulos de aminoácidos (aa) (MPAA Especificar el aa: _____)

Módulos mixtos hidrocarbonados y lipídicos (MMHL)

Nombre comercial (alternativas, si es posible)

Presentación _____ Pauta: Continua Intermitente

Vía de acceso y método de administración: _____



5. 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: _____

Fdo: _____