

Resumen

Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)

Antecedentes

Enzima deficiente: Complejo deshidrogenasa de cetoácidos de cadena ramificada

Metabolito tóxico: Leucina y su cetoácido (ácido 2-oxo-isocaproico)

Aminoácido restringido: Aminoácidos de cadena ramificada (BCAA: isoleucina, leucina y valina)

Presentación clínica en pacientes no tratados:

Clásica: inicio neonatal, mala alimentación, letargo, alteración del tono muscular, cetoacidosis, convulsiones, retraso del desarrollo

Intermedia: retraso del crecimiento, cetoacidosis, retraso del desarrollo, síntomas clásicos durante la enfermedad catabólica

Intermitente: desarrollo normal, ataxia episódica, cetoacidosis

Objetivo del tratamiento¹: Mantener los niveles plasmáticos de BCAA lo más cerca posible de la normalidad. **Rangos aceptables:**

Leucina: 100-300 $\mu\text{mol/L}$

Isoleucina: 100-300 $\mu\text{mol/L}$

Valina: 200-400 $\mu\text{mol/L}$

Necesidades nutricionales por edad¹

Edad	Leucina mg/kg/d	Isoleucina mg/kg/d	Valina mg/kg/d	Proteína intacta ² g/kg/d	Proteínas totales g/kg/d	Energía Kcal/kg/d
0-6 meses	40-100	30-100	40-95	1.0-1.6	2.5-3.5	95-145
7-12 meses	40-75	30-70	30-80	0.8-1.4	2.5-3.0	80-135
1-3 años	40-70	20-30	30-70	0.6-1.2	1.5-2.5	80-130
4-8 años	35-65	20-30	30-50	0.4-0.9	1.3-2.0	50-120
9-13 años	30-60	20-30	25-40	5.0-8.0 g/día	1.2-1.8	40-90
14-18 años	15-50	10-30	15-30	5.0-8.0 g/día	1.2-1.8	35-70
+19 años	15-50	10-30	15-30	5.0-8.0 g/día	1.1-1.7	35-45

Implementación de la dieta en MSUD¹

- Determinar los objetivos de leucina (mg), proteína intacta (g), proteína total (g) y energía (kcal).
- Si se calculan los mg de leucina a partir de los gramos de proteína: 60 mg de leucina equivalen a ~1 g de proteína.
- Calcular la cantidad de proteína intacta (leche materna, fórmula infantil, alimentos) necesaria para alcanzar el objetivo de leucina.
- Calcular la cantidad de fórmula medicamentosa necesaria, además de la proteína intacta, para alcanzar el objetivo de proteína total.
- Calcular la ingesta energética de proteína intacta y de fórmula medicamentosa para garantizar que se cubran las necesidades energéticas totales.

Dieta durante la enfermedad¹

En consulta con el equipo médico, si la leucina plasmática del paciente está significativamente elevada:

1. Reducir la proteína intacta entre un 50 % y un 100 %, dependiendo de los niveles de leucina y la gravedad de la enfermedad, hasta que la leucina plasmática se encuentre dentro del rango de tratamiento. Suspender toda la proteína intacta durante períodos prolongados puede provocar catabolismo.
2. Aumentar la fórmula medicamentosa y las fuentes de energía no proteicas para favorecer el anabolismo.
3. Suplementar con L-isoleucina y L-valina (20-120 mg/kg/día de cada una) para mantener la isoleucina y la valina plasmáticas por encima del rango de tratamiento normal. El objetivo es de 400-800 µmol/L.

Nota: Para el manejo de crisis agudas, incluidas las pautas de nutrición parenteral, utilizar las Pautas de Manejo de MSUD de SERN/GMDI (<https://southeastgenetics.org/ngp/guidelines.php>).

Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD) Comida medicamentosa

	Abbott abbottnutrition.com	Cambrooke www.cambrooke.com	Mead Johnson Hcp.meadjohnson.com	Nutricia Nutriciametabolics.com	VitaFlo www.vitaFloUSA.com
Lactantes 0 – 1 año	Ketonex-1®		BCAD 1®	MSUD Anamix® Early years	
Niños pequeños	Ketonex-1® Ketonex-2®	Vilactin™ AA Plus Powder 15	BCAD 1® BCAD 2®	MSUD Anamix® Early Years Complex MSD® Essential Complex MSD AminoAcid Blend	MSUD express™ Plus 15 MSUD express Plus 20 MSUD cooler 15
Niños mayores y adultos	Ketonex-2®	Vilactin™ AA Plus Powder 15	BCAD 2®	Complex MSD Essential Complex MSD Amino Acid Blend MSUD Maxamum® MSUD Lophlex® LQ	MSUD express™ 15 MSUD cooler 15

Suplementos nutricionales¹

Tiamina

- Prueba de 100-1000 mg/día para determinar la respuesta (solo es eficaz en formas variantes de MSUD)

L-isoleucina y L-valina

- Se administran para mantener los niveles plasmáticos de ILE y VAL dentro del rango de tratamiento (la dosis varía).
- Se utilizan durante crisis metabólicas para disminuir la leucina plasmática (véase Dieta durante la enfermedad).

Monitoreo de laboratorio²

Leucina plasmática ^{A,C}

Aminoácidos plasmáticos ^{B,C,E}

Cetonas ^{A,C}

Albúmina ^{D,E}

Prealbumina ^{D,E}

Ferritina ^{D,E}

Hemograma completo ^{D,E}

^A Diariamente hasta que se estabilice, semanalmente o dos veces por semana hasta los 6 meses

^B Mensualmente

^C Mensualmente después de los 24 meses, semanalmente durante el embarazo

^D Cada 6 meses hasta los 8 años

^E Con cada visita/evaluación clínica

Referencias

1. van Calcar, S. Nutrition Management of Maple Syrup Urine Disease. In LE Bernstein, F Rohr, S van Calcar (Eds.) *Nutrition Management of Inherited Metabolic Diseases (2nd Edition)*. Springer: 2021
2. SERN/GMDI MSUD Management Guidelines; <https://southeastgenetics.org/ngp/guidelines.php>

Copyright MetEd Co. 2019, Revised 2021; 2025. Support provided by Abbott Nutrition, Cambrooke Therapeutics, Mead Johnson Nutrition, Nutricia NA, and Vitaflo USA

Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)

Productos nutroterápicos – LATAM

	Abbott abbottnutrition.com	Mead Johnson Hcp.meadjohnson.com	Nutricia nutriciaprofesional.com.ar/	Vitaflo nestlehealthscience.co.uk/vitaflo
Lactantes 0 – 1 año	Ketonex-1®	BCAD 1®	MSUD Anamix® Infant	MSUDmed A Fórmula® (Comidamed)
Niños pequeños	Ketonex-1® Ketonex-2®	BCAD 1® BCAD 2®	MSUD Anamix® Infant MSUD Anamix® Junior	MSUD express® 15 MSUDmed A Formula® (Comidamed) MSUDmed B Formula® (Comidamed)
Niños mayores y adultos	Ketonex-2®	BCAD 2®	MSUD Anamix® Junior MSUD Maxamum	MSUD express™ 15 MSUD cooler 15

*Consultar sobre disponibilidad de los productos nutroterápicos en cada país.