



Resumen

Acidemia metilmalónica/propiónica

Enzima deficiente MMA: metilmalonil-CoA mutasa (mut⁰ o mut⁻)
PROP: propionil-CoA carboxilasa

Cofactor: MMA - Adenosilcobalamina (Vitamina B12).
PROP - Biotina

Metabolito tóxico: MMA - Ácido Metilmalónico.
PROP- Ácido Propiónico

Aminoácidos a restringir: Valina, Isoleucina, Metionina, Treonina

Presentación clínica en pacientes no tratados: agudo: disminución del apetito, vómitos, letargo, taquipnea, acidosis, distrés respiratorio, coma; a largo plazo: complicaciones neurológicas, atrofia óptica, disfunción renal (MMA), cardiomiopatía (PROP).

***Objetivos del tratamiento:** Mantener los valores de aminoácidos plasmáticos dentro del rango normal.

Necesidades nutricionales por edad*

Edad	Proteína intacta g/kg/d	Proteínas totales g/kg/d	Energía Kcal/kg/d
0-3 meses	0.9-1.5	1.5-1.8	72-109
3-6 meses	0.9-1.5	1.5-1.8	72-109
7-12 meses	0.7-1.2	1.2-1.4	64-97
1-3 años	0.6-1.05	1.05-1.3	66-99
4-8 años	0.6-0.95	0.95-1.1	56-88
9-13 años	0.6-0.95	0.95-1.1	39-65
14-18 años	0.5-0.85	0.85-1.0	30-53
19 - < 70años	0.5-0.8	0.8-1.0	varia

*Adaptado de SERN/GMDI PROP Nutrition Management Guideline <https://southeastgenetics.org/ngp/guidelines.php>

** Ver SERN/GMDI PKU Nutrition Management Guideline para las recomendaciones de nutrientes en embarazo y lactancia

Implementación de la dieta *

1. Determinar los requerimientos de proteína intacta (g), proteínas totales (g) y energía (Kcal)
2. Calcular la cantidad de proteína intacta (leche materna, fórmula infantil acorde a edad, alimentos) necesaria para cubrir los requerimientos.
3. Calcule la cantidad de fórmula medicamentosa necesaria para proporcionar la proteína restante a fin de cubrir el objetivo de proteína total.
4. Calcule el aporte energético proveniente de las proteínas intactas y de la fórmula medicamentosa para asegurar que se cubran las necesidades de calorías totales.

Academia Metilmalónica/Propiónica

Comida medicamentosa

	Abbott abbottnutrition.com	Mead Johnson Hcp.meadjohnson.com	Nutricia Nutriciametabolics.com	VitaFlo VitaFloUSA.com
Lactantes 0 – 1 año	Propimex-1®	OA-1®	MMA/PA Anamix® Early Years	
Niños pequeños	Propimex-1® Propimex-2®	OA-1® OA-2®	MMA/PA Anamix® Early Years MMA/PA Anamix® Next	MMA/PA express®15 MMA/PA cooler®15
Niños mayores y adultos	Propimex-2®	OA-2®	MMA/PA Anamix® Next XMTVI Maxamum®	MMA/PA express®15 MMA/PA cooler®15

Suplementos nutricionales (dosis pueden variar)

*L-Carnitina: 100-300mg/kg/d, dividido en 2-4 dosis al día; objetivo de mantener carnitina libre en plasma dentro del rango normal.

*MMA - hidroxicobalamina: 1.0 - 2.0 de hidroxicobalamina intramuscular diaria a semanal en aquellos pacientes que son respondedores a la Vitamina B12 (estos pacientes podrían necesitar una restricción de la dieta mínima o nula).

Para determinar el grado de respuesta: 1.0mg de hidroxicobalamina (IM o EV) por 5 días; reducción de los valores de MMA en un $\geq 50\%$ indican se respondedores.

**PROP - Biotina: 5-40 mg/d durante el diagnóstico inicial; una vez confirmada la PROP, se puede suspender.

*Sowa, M. Nutritional Management of Propionic and Methylmalonic Acidemia. In LE Bernstein, F Rohr, S van Calcar (Eds.) Nutritional Management of Inherited Metabolic Diseases (2nd Edition). Springer: 2021

**Jurecki E et al. Nutrition management guideline for propionic acidemia: An evidence- and consensus-based approach. Mol Genet Metab. 2019;126(4):341-54

Tratamiento medico

Carbaglu® (ácido carglúmico) (www.recordati.com)

Ácido carglúmico (genérico) (www.etonpharma.com)

Dosis para la hiperamonemia aguda (pediátrico y adultos): 150 mg/kg en pacientes ≤ 15 kg; 3,3 g/m² en pacientes > 15 kg

Monitoreo de laboratorio¹

Aminoácidos plasmáticos ¹	Hemograma completo, Albúmina ²	Ácidos orgánicos en orina ³
Ácido metilmalónico sérico ¹	Prealbumina ²	25-OH Vitamina D ⁴
Carnitina (Libre y Acilcarnitinas) ¹	Ácido Propiónico ³	Folato, ferritina, B12, B6 Zinc, selenio
Cetonas ⁵	Cistatina ⁶	Panel metabólico ampliado ⁴

¹ Mensual a cada 3 meses en lactantes; en cada visita clínica o cada 6 meses a anualmente a partir de entonces

² Cada 6 a 12 meses en la infancia; anualmente a partir de entonces, excepto prealbumina cada 6 a 12 meses hasta los 18 años

³ Valor inicial y luego cada 6 meses en la infancia; anualmente según se indique a partir de entonces

⁴ Anual o según se indique

⁵ Diariamente para establecer el valor inicial, luego semanalmente o con mayor frecuencia si la infancia es clínicamente inestable; mensual o diariamente si la infancia es clínicamente inestable a partir de entonces

⁶ Cada 6 meses a mensualmente según se indique

*SERN/GMDI PROP Nutrition Management Guidelines; <https://southeastgenetics.org/ngp/guidelines.php>

**Forn, P et al. Guidelines for the diagnosis and management of methylmalonic acidemia and propionic acidemia: First revision. J Inher Metab Dis. 2021;44(3):566-92

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

Acidemia metilmalónica/propiónica

Productos nutroterápicos - LATAM

	Abbott abbottnutrition.com	Mead Johnson Hcp.meadjohnson.com	Nutricia nutriciaprofesional.com.ar/	Vitaflo nestlehealthscience.co.uk/vitaflo
Lactantes 0 – 1 año	Propimex-1®	OA-1®	MMA/PA Anamix® Infant	OAcmed A Formula® (Comidamed)
Niños pequeños	Propimex-1® Propimex-2®	OA-1® OA-2®	MMA/PA Anamix® Infant MMA/PA Anamix® Junior	MMA/PA express®15 OAcmed A Formula® (Comidamed) OAcmed B Formula® (Comidamed)
Niños mayores y adultos	Propimex-2®	OA-2®	MMA/PA Anamix® Junior XMTVI Maxamum®	MMA/PA express®15 OAcmed B Formula® (Comidamed)

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