



## Aciduria Glutárica tipo I (GA-1)

### Antecedentes

**Enzima deficiente:** Glutaril-CoA deshidrogenasa

**Metabolitos:** Concentraciones elevadas de ácido 3-hidroxi glutárico, ácido glutárico, ácido glutacónico y glutaril carnitina

**Aminoácido restringido:** Lisina

**Presentación clínica en pacientes no tratados:** atrofia cerebral, macrocefalia, necrosis estriatal, distonía, hipotonía

**Rango objetivo del tratamiento:** Lisina plasmática: mantener en el límite inferior del rango normal  
Carnitina plasmática libre: mantener dentro del rango normal

### Necesidades nutricionales por edad<sup>2</sup>

Edad	Lisina mg/kg/d	Proteínas g /kg/d
0-6 meses	65-100	2.75-3.0
6-12 meses	55-90	2.5-3.0
1-4 años	50-80	1.8-2.6
4-7 años	40-70	1.6-2.0
>6 años	Considerar la liberalización de la ingesta proteica adecuada a la edad según DRIs <sup>1</sup>	

### Enfermedad en GA -1<sup>2</sup>

A menudo se requiere tratamiento de emergencia ante el primer signo de enfermedad, como disminución de la ingesta, fiebre, vómitos o diarrea. Retrasar el tratamiento de emergencia se asocia con un riesgo significativo de crisis neurológica. Se debe aconsejar a los pacientes que llamen a su equipo metabólico tratante para obtener orientación ante el primer signo de enfermedad.

### Implementación de la dieta en GA-1

1. Determinar los objetivos de lisina (mg), proteína total (g) y energía (kcal).  
- Para estimar mg de lisina a partir de gramos de proteína, utilice la conversión 35 mg de lisina = ~1 g de proteína.
2. Calcular la cantidad de proteína intacta (leche materna, fórmula infantil, alimento) necesaria para alcanzar el objetivo de lisina.
3. Calcular la cantidad de fórmula medicamentosa necesaria, además de la proteína intacta, para alcanzar el objetivo de proteína total.
4. Calcular la ingesta calórica de proteína intacta y de fórmula medicamentosa para garantizar que se cubra la recomendación calórica total.

# Aciduria Glutárica (GA-1)

## Comida medicamentosa

	<b>Abbott</b> <a href="http://abbottnutrition.com">abbottnutrition.com</a>	<b>Mead Johnson</b> <a href="http://Hcp.meadjohnson.com">Hcp.meadjohnson.com</a>	<b>Nutricia</b> <a href="http://Nutriciametabolics.com">Nutriciametabolics.com</a>	<b>Vitaflo</b> <a href="http://www.vitafloUSA.com">www.vitafloUSA.com</a>
<b>Lactantes 0 – 1 año</b>	Glutarex-1®	GA®	GA-1 Anamix® Early Years	
<b>Niños pequeños</b>	Glutarex-1® Glutarex-2®	GA®	GA-1 Anamix® Early Years GlutarAde® Essential	GA express™ 15 (+ 3 años)
<b>Niños a adultos</b>	Glutarex-2®	GA®	GlutarAde™ Essential	GA express® 15

## Suplementación nutricional<sup>2</sup>:

### L-Carnitina

- 100 mg/kg/d

### L-Arginina

Suministrado por la fórmula medicamentosa, no hay evidencia del beneficio de la suplementación adicional.

### Riboflavina

No existe un protocolo estándar para evaluar la respuesta,

## Monitoreo de laboratorio<sup>1</sup>

Aminoácidos plasmáticos<sup>b</sup>

Carnitina<sup>a, b</sup>

Albúmina<sup>c</sup>

Hemograma completo<sup>c</sup>

Calcio<sup>c</sup>

Fósforo<sup>c</sup>

Ferritina<sup>c</sup>

B12<sup>c</sup>

<sup>a</sup> Cada 3 meses hasta el año de edad.

<sup>b</sup> Cada 6 meses hasta los 6 años, luego anualmente

<sup>c</sup> Según se indique

## Referencias

1. Boy N, et al. Recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type 1: Third revision. *J Inherit Metab Dis.* 2023 May; 46 (3):482-519. doi: 10.1002/jimd.12566. Epub 2022 Nov 17. PMID: 36221165.
2. Bernstein, LE. Nutrition Management of Glutaric Acidemia Type 1. In LE Bernstein, F Rohr, S van Calcar (Eds.) *Nutrition Management of Inherited Metabolic Diseases (2nd Edition)*. Springer: 2021

# Aciduria Glutárica (GA-1)

## Productos nutroterápicos - LATAM

	Abbott <a href="http://abbottnutrition.com">abbottnutrition.com</a>	Mead Johnson <a href="http://MeadJohnson.com/pediatrics/us-en">MeadJohnson.com/pediatrics/us-en</a>	Nutricia <a href="http://nutriciaprofesional.com.ar">nutriciaprofesional.com.ar</a>	Vitaflor <a href="http://nestlehealthscience.co.uk/vitaflor">nestlehealthscience.co.uk/vitaflor</a>
<b>Lactantes 0 – 1 año</b>	Glutarex-1®	GA®	GA-1 Anamix® infant	GAcomed A Formula® (Comidamed)
<b>Niños pequeños</b>	Glutarex-1® Glutarex-2®	GA®	GA-1 Anamix® Junior	GA express® 15 GAcomed A Formula® (Comidamed) GAcomed B Formula® (Comidamed)
<b>Niños mayores y adultos</b>	Glutarex-2®	GA®	GA-1 Anamix® Junior XLys LowTry Maxamum®	GA express® 15 GAcomed B Formula® (Comidamed)

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