

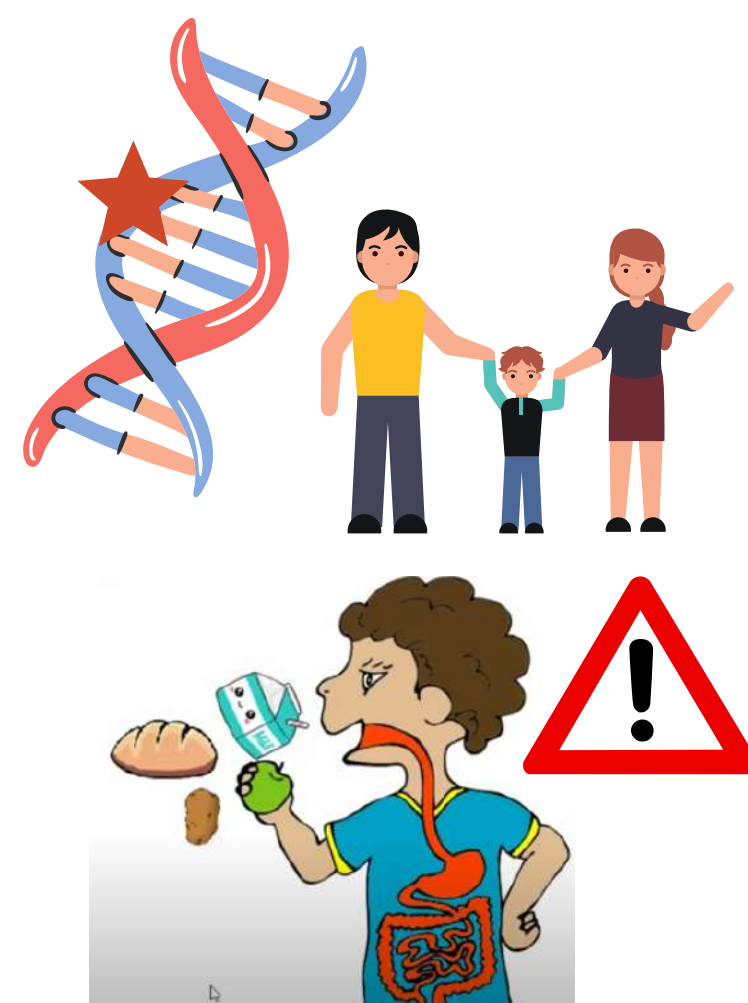
**ROL DEL**  
**NUTRICIONISTA**  
**EN EL MANEJO DE**  
**LOS EIM**



## ¿Qué son los **EIM**?

Los **Errores Innatos del Metabolismo (EIM)**, son un **grupo heterogéneo de trastornos** que pueden **heredarse** o pueden ocurrir como resultado de una **mutación espontánea**. Estas enfermedades involucran **fallas de las vías metabólicas**, dentro de las que podemos mencionar las asociadas a la descomposición o almacenamiento de **carbohidratos, ácidos grasos y proteínas**.

[Inborn Errors Of Metabolism - StatPearls](#)



## ¿Qué hace un **Nutricionista - Dietista**?

Son expertos en alimentación y nutrición que **traducen la ciencia de la nutrición en soluciones prácticas para mejorar la calidad de vida** de personas sanas o en condición fisiopatológica y/o metabólica especial.

Su principal función es **abogar por mejorar el estado de salud y nutricional** de las personas; interviniendo ya sea desde el ámbito clínico, salud pública, servicios de alimentación, industria alimentaria, docencia, investigación, campo deportivo.



## Manejo Integral de los **EIM**



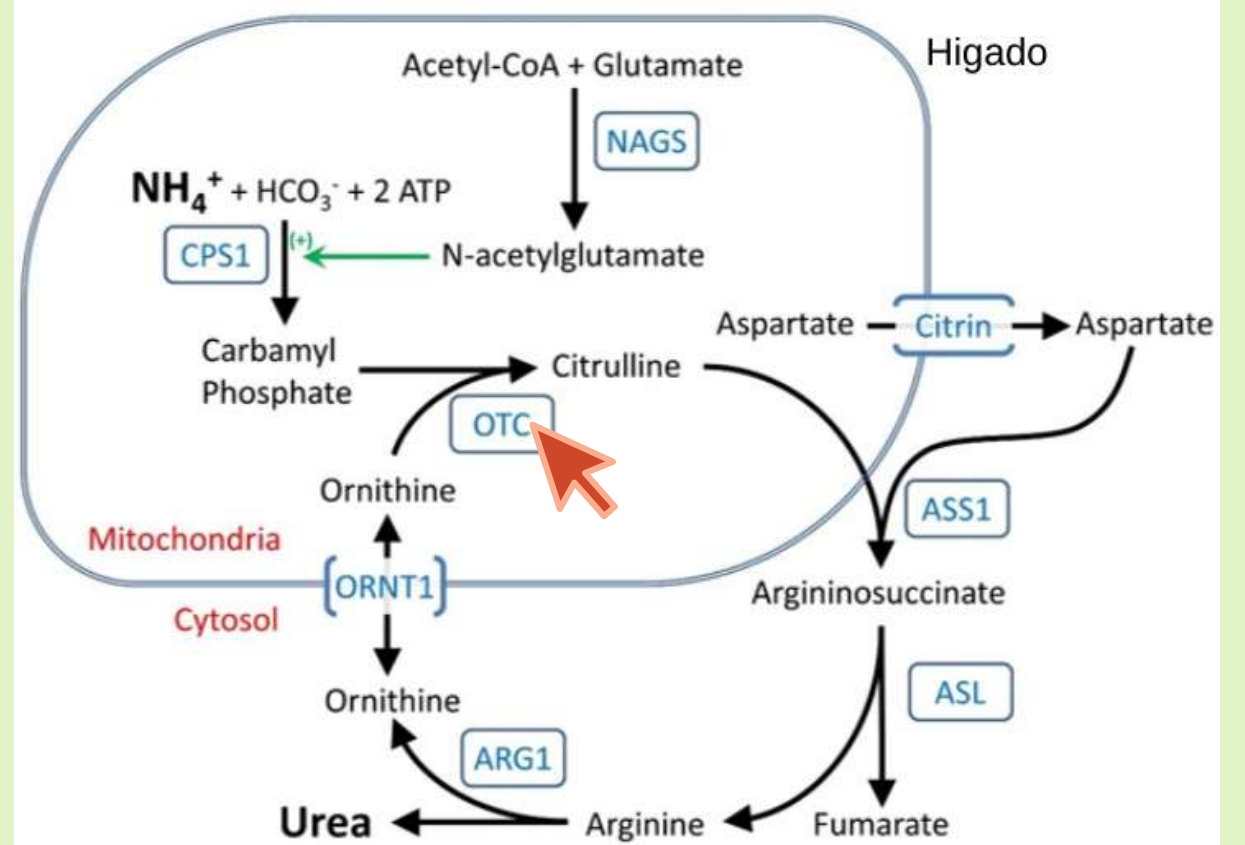
Los pacientes con **EIM** requieren un manejo integral, que **exige un grupo interdisciplinario de profesionales de la salud**; en el que participan: enfermería, bacteriología, pediatría, neuropediatría, genética, **nutrición**, psicología, fonoaudiología, trabajo social, fisioterapia, optometría, odontología, entre otros.

*¿Cuál es el papel del **Nutricionista** en el manejo integral de los **EIM** ...?*

## Para explicarlo vamos a usar un **CASO EJEMPLO** :

# 1

Carlitos tiene 10 años y fue **Diagnosticado** con **Déficit** de **Ornitina Transcarbamilasa (OTC)** --> EIM que afecta la vía metabólica del ciclo de la urea.

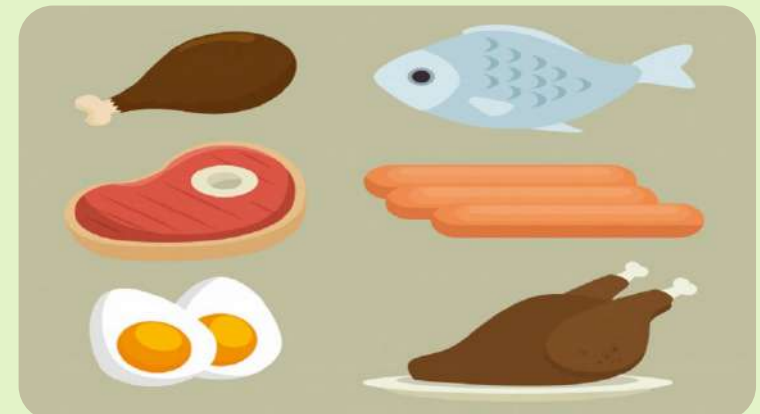


El ciclo de la urea (CU) se encarga:

1. **Eliminar el amonio** proveniente de la degradación de aminoácidos en **forma de urea**, a través de la orina.
2. Sintetizar **arginina** (aminoácido) de forma endógena.

Los defectos del CU pueden generar acumulación de amonio y déficit de arginina.

- **Amonio**, es un compuesto "neurotóxico", si se acumula podría generar complicaciones graves en el Sistema Nervioso Central (SNC) como edema e incluso hasta la muerte.
- **Aminoácidos**, son moléculas que forman proteínas e ingerimos en la dieta al consumir alimentos proteicos como *"carne, pollo, huevo, pescado, leche, entre otros"*.



Por su enfermedad Carlitos debe **evitar alimentos** que **aporten grandes cantidades** de **proteína** como *pollo, carne, huevo, pescado, productos lácteos.*

# 2

# 3

Entonces..., **¿Cómo es la alimentación de Carlitos?**



- Puede comer alimentos con un contenido moderado o bajo en proteínas. Por ejemplo, yuca, verduras, frutas.
- Puede requerir suplementación de aminoácidos (Ej: arginina, citrulina), algunos micronutrientes y una fórmula especial.



**LIMITAR**



**REMOVER**



**SUPLEMENTAR  
FÓRMULA ESPECIAL**

El manejo **siempre** es INDIVIDUALIZADO.

# 4

## Pero, ¿Cuáles alimentos puede comer Carlitos?

Los **alimentos** que Carlitos puede **comer dependerá del aporte de proteínas.**

Para comprender, se usara la analogía de un semáforo:

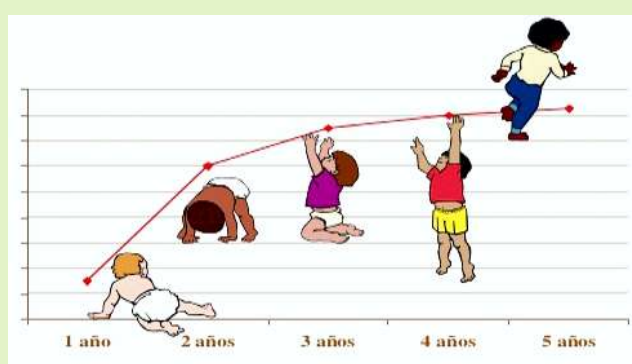
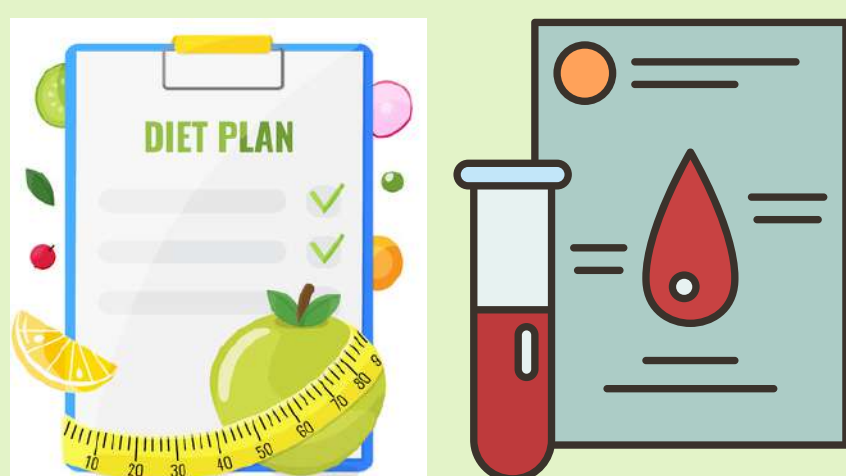
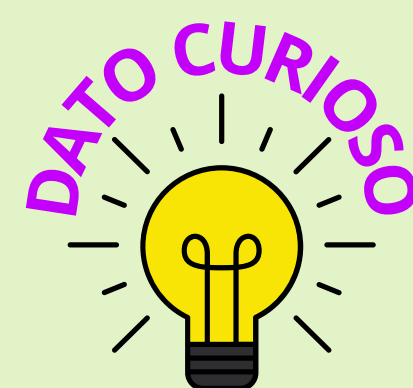


En **rojo**, alimentos que generalmente no son permitidos, aquellos que contienen **un aporte alto de proteínas** como **“carnes, huevos y lácteos”**.

En **amarillo**, alimentos consumidos en cantidades moderadas, que son necesarios contabilizar porque contienen **un aporte moderado de proteínas** como **“cereales, platanos y tubérculos”**.

En **verde**, alimentos que generalmente son de libre consumo, aquellos que contienen **un aporte bajo de proteínas** como **“Frutas y verduras”**.

De las proteínas de alto valor biológico generalmente se prefiere dar lácteos porque la caseína (tipo de proteína que se encuentra en la leche) se metaboliza completamente, favoreciendo una menor producción de nitrógeno en forma de amonio.



Carlitos junto a sus cuidadores tiene que **llevar un registro de los alimentos y la cantidad que consume** para que el Nutricionista pueda evaluar la tolerancia mediante exámenes de laboratorio, clínica del paciente, control de crecimiento y desarrollo; para poder ajustar el plan de alimentación (si se aumenta, limita o remueve el consumo de ciertos alimentos), así como la pertinencia y cantidad de una fórmula especial.

# 5

El **Nutricionista ayuda a Carlitos** a tener un **crecimiento y desarrollo adecuado** acorde a su edad

- El Nutricionista debe planear la cantidad de nutrientes (carbohidratos, grasas, proteínas, vitaminas y minerales) que Carlitos puede y debe ingerir, teniendo en cuenta en su planeación las proteínas de alto, medio y bajo valor biológico.



El **Nutricionista** tiene un **papel de "educador"**

- El Nutricionista debe enseñarle a Carlitos y a su familia a escoger el tipo de alimentos que él puede consumir y la razón de por qué hacerlo



**Carlitos debe asistir a control con otros profesionales de salud** que hacen parte del tratamiento

# 6



Por ejemplo, Carlitos debe asistir al pediatra, y junto a su familia a psicología y trabajo social.

*El **tratamiento** es **INTERDISCIPLINARIO**, no puede hacerse sin un Nutricionista y tampoco el Nutricionista puede hacerlo solo.*



**Te invitamos a visitar:**

Video divulgativo que realizamos desde el semillero de investigación de EIM sobre el papel de diferentes profesionales de salud para lograr un manejo integral de los pacientes con EIM.

**"Hacia un manejo integral"**

**DA CLICK EN EL LINK --> [https://www.youtube.com/watch?v=JGq7Yqb2\\_gc](https://www.youtube.com/watch?v=JGq7Yqb2_gc)**

## TE PUEDE INTERESAR...



- **Guía diagnóstico y tratamiento de los desórdenes del ciclo de la urea:** Häberle, J., Burlina, A., Chakrapani, A., Dixon, M., Karall, D., Lindner, M., Mandel, H., Martinelli, D., Pintos-Morell, G., Santer, R., Skouma, A., Servais, A., Tal, G., Rubio, V., Huemer, M., & Dionisi-Vici, C. (2019). *Suggested guidelines for the diagnosis and management of urea cycle disorders: First revision. Journal of Inherited Metabolic Disease, 42(6), 1192-1230.* <https://doi.org/10.1002/jimd.12100> .



- **DRI Calculator - Herramienta para el cálculo de las recomendaciones nutricionales diarias basadas en las Ingestas Dietéticas de Referencia (DRI):** <https://www.nal.usda.gov/legacy/fnic/dri-calculator/>



- **Instituto Errores Innatos del Metabolismo:** Instituto de Errores Innatos del Metabolismo - Pontificia Universidad Javeriana. Encuentra material y contenido educativo libre (libros, videos, pautas dietéticas para inicio de alimentación complementaria en pacientes con EIM de aminoácidos y proteínas, entre otros).
- **GMDI. Genetic Metabolic Dietitians International** <https://gmdi.org/>. Proporciona estándares en terapia nutricional para trastornos metabólicos genéticos.
- **Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo (ACPEIM):** <https://www.acpeim.com/>
- **Guía metabólica del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona:** <https://metabolicas.sjdhospitalbarcelona.org/>. Encuentra recursos (videos, juegos, recetas, consejos, guías clínicas) sobre EIM



**@erroresinnatopuj**  
<https://www.instagram.com/erroresinnatopuj/>



**Elaborado por:**

Paula Catalina Báez Hernández.

Correo Institucional: paulabaezh@javeriana.edu.co

Estudiante de Nutrición y Dietética.

Semillero de Investigación IEIM.