



**PROTOCOL JUSTIFICATIU DE LA INDICACIÓ DE TRACTAMENTS DIETOTERÀPICS COMPLEXOS**

**1. DADES DEL PACIENT:**

Cognoms i nom:

Data de naixement:

Núm. d'afiliació a MUFACE del titular:

Relació amb el titular:

**2. DADES DEL FACULTATIU O FACULTATIVA QUE INDICA EL TRACTAMENT:**

Cognoms i nom:

Núm. de col·legiat/ada:

Especialitat:

Hospital: nom i direcció:

Telèfon de contacte:

Servei o Unitat

**3. INICI:**

Data d'inici del tractament:

Durada prevista del tractament:

Revisions (periodicitat prevista):

Semestral

Trimestral

Mensual

Atre

**4. SEGUIMENT:**

Dates en què s'han realitzat les revisions:

1<sup>a</sup> revisió:

2<sup>a</sup> revisió:

3<sup>a</sup> revisió:

4<sup>a</sup> revisió:

5<sup>a</sup> revisió:

6<sup>a</sup> revisió:

7<sup>a</sup> revisió:

8<sup>a</sup> revisió:

Modificacions rellevants en el tractament:

Complicacions del tractament:

Data i firma del facultatiu responsable de la indicació:

INFORME DE L'ASSESSOR MÈDIC:

FAVORABLE

DESFAVORABLE

a, de de

*Segell i firma de l'assessor mèdic*

## 5. DIAGNÒSTIC:

Patologia que justifica la indicació: Aquest protocol no serà vàlid si no s'indica el trastorn metabòlic corresponent que justifiqui la prescripció. Assenyalau el procedent d'entre els relacionats a continuació:

*\* Heu de complimentar totes i cadascuna de les dades sol·licitades*

### **A. Trastorns del metabolisme dels hidrats de carboni:**

A-1.-Deficiència primària de la lactasa intestinal de debut neonatal: Deficiència de l'activitat de la lactasa de la vora de raspall de l'enterocit.

A-2.-Deficiència transitòria de la lactasa intestinal en lactants secundària a atròfia de vellositats intestinals deguda a celiaquia.

A-3.-Trastorns del metabolisme de la galactosa. Galactosèmia:

A-3.1.- Deficiència de la galactoquinasa hepàtica.

A-3.2.- Deficiència de la galactosa-1-fosfat-uridil-transferasa hepàtica.

A-3.3.- Deficiència de l'epimerasa.

A-4.-Trastorns del transport cel·lular de monosacàrids: Deficiència del transportador de membrana de las piranoses (intolerància a glucosa i galactosa).

A-5.-Trastorns del metabolisme del glucògen. Glucogenosi:

A-5.1.- Glucogenosi tipus I. Deficiència de la glucosa 6-fosfatasa.

A-5.2.- Glucogenosi tipus III. Deficiència de l'amilo-1-6-glucosidasa.

A-5.3.- Glucogenosi tipus VI. Deficiència de la fosforilasa-A i la fosforilasa-B-quinasa.

A-6-Trastorns de la glucosilació de proteïnes tipus 1b: Deficiència de la fosfo-manosa-somera

## **B. Trastorns del metabolisme dels aminoàcids**

### **B-1.- Trastorns del metabolisme d'aminoàcids essencials:**

#### **B-1.1.- Hiperfenilalaninèmies:**

B-1.1.1.- Fenilcetonúria: Deficiència de la fenilalanina-hidroxilasa.

B-1.1.2.- Hiperfenilalaninèmia benigna: Deficiència parcial de la fenilalanina-hidroxilasa.

B-1.1.3.- Primapterinúria: Deficiència de la carbinolamina-deshidratasa.

B-1.1.4.- Deficiència de la dihidro-biopterin-reductasa.

#### **B-1.2.- Trastorns del metabolisme de la metionina i aminoàcids sulfurats:**

B-1.2.1.- Homocistinúria: Deficiència de la cistationina- $\beta$ -sintetasa.

B-1.2.2.- Alteracions en la 5-tetrahidrofolato-transferasa o trastorns del metabolisme de la cobalamina. Tots amb aciduria metilmalònica: Vàries deficiències enzimàtiques.

B-1.2.3.- Cistationinúria: Vàries alteracions.

#### **B-1.3.- Trastorns en el metabolisme dels aminoàcids ramificats:**

B-1.3.1.- Xarop d'Arce: Deficiència de l'alfa-ceto-descarboxilasa.

B-1.3.2.- Acidèmies orgàniques del metabolisme de la leucina:

– Acidèmia isovalèrica.

– Acidèmia metilcrotònica.

– Acidèmia 3-hidroxi-metil-glutàrica.

B-1.3.3.- Acidèmies orgàniques del metabolisme de l'isoleucina i valina:

– Acidèmia propiònica: Deficiència de la propionil-CoA-carboxilasa.

– Acidèmia metilmalònica: Deficiència de la metilmalonil-CoA-mutasa.

– Hiperacetosi: Deficiència de la  $\beta$ -cetotilasa.

#### **B-1.4.- Trastorns del metabolisme de la lisina:**

B-1.4.1.- Aciduria glutàrica tipus I: Deficiència de la glutaril-CoA-deshidrogenasa.

B-1.4.2.- Hiperlisinèmia: Deficiència de la proteïna bifuncional 2-aminoadípico-semialdehido-sintasa amb augment de lisina en sang i en orina.

B-1.4.3.- Intolerància hereditària a la lisina: Trastorno del transportador de aminoácidos dibásicos (lisina, arginina, ornitina y cistina)

### **B-2.- Trastorns del metabolisme dels aminoàcids no essencials:**

#### **B-2.1.- Trastorns del metabolisme de la tirosina:**

B-2.1.1.- Tirosinèmia II: Deficiència de la tirosin-amino-transferasa.

B-2.1.2.- Hawkinsinúria: Deficiència de la dioxigenasa.

B-2.1.3.- Tirosinèmia I: Deficiència de la fumaril-aceto-acetasa

#### **B-2.2.- Trastorns del metabolisme de l'ornitina. Hiperornitinèmies:**

B-2.2.1.- Síndrome HHH: Deficiència del transport d'ornitina mitocondrial.

B-2.2.2.- Atrofia girata: Deficiència de l'ornitin-transaminasa.

#### **B-2.3.- Trastorn del metabolisme de la serina.**

### **B-3.- Trastorns del cicle de l'urea::**

B-3.1.- Deficiències de la N-acetil-glutamato-sintetasa.

B-3.2.- Deficiències de la carbamil-P-sintetasa.

B-3.3.- Deficiències de l'ornitin-transcarbamilasa.

B-3.4.- Deficiències de l'arginosuccinil-liasa.

B-3.5.- Deficiències de l'arginosuccinil-sintetasa.

B-3.6.- Deficiències de l'arginasa

## **C. Trastorns del metabolisme dels lípids.**

C-1.- Trastorns del metabolisme dels àcids grassos de cadena llarga i/o molt llarga:

C-1.1.-Trastorns en l'absorció intestinal d'àcids grassos de cadena llarga i/o molt llarga:

C.1.1.1. Linfangiectàsia intestinal.

C.1.1.2. Malaltia de Swaschman.

C.1.1.3. A- $\beta$ -lipoproteïnemia e hipo- $\beta$ -lipoproteïnemia.

C.1.1.4. Citopaties mitocondrials amb alteració de funció pancreàtica.

C-1.2.-Defectes d'hidròlisis intravascular de triglicèrids de cadena llarga i/o molt llarga (Hiperlipoproteïnèmia I de Friedrickson):

C.1.2.1. Deficiència de la lipoprotein-lipasa endotelial (LPL).

C.1.2.2. Deficiència d'APO C II.

C-1.3.-Deficiències en la  $\beta$ -oxidació mitocondrial dels àcids grassos de cadena llarga i/o molt llarga:

C.1.3.1. Defectes del transportador de la carnitina.

C.1.3.2. Deficiència de la carnitin-palmitoil-transferasa (CPT) I y II.

C.1.3.3. Deficiència de la carnitin-acil-carnitin-translocasa.

C.1.3.4. Deficiència de l'acil-CoA-deshidrogenasa d'àcids grassos de cadena llarga i/o molt llarga.

C.1.3.5. Deficiència de la 3-hidroxi-acil-CoA-deshidrogenasa d'àcids grassos de cadena llarga i/o molt llarga, incloent-hi la deficiència de l'enzim trifuncional.

C-2.- Trastorns del metabolisme dels àcids grassos de cadena mitjana i/o curta:

C-2.1.- Deficiència de l'acil-CoA-deshidrogenasa d'àcids grassos de cadena mitjana.

C-2.2.- Deficiència de l'acil-CoA-deshidrogenasa d'àcids grassos de cadena curta.

C-2.3.- Deficiència de la 3-hidroxi-acil-deshidrogenasa d'àcids grassos de cadena curta.

C-3.- Trastorns del metabolisme dels àcids grassos de cadena molt llarga, llarga, mitjana i curta:

C-3.1.- Deficiència del complex electrotransfer-flavoproteïna (ETFQoDH).

C-3.2.- Deficiència del complex II de cadena respiratòria mitocondrial.

C-3.3.- Acidúria glutàrica tipus II, a la que s'afecta la  $\beta$ -oxidació mitocondrial de qualsevol àcid gras de diferents longituds de cadena (molt llarga, llarga, mitjana i curta).

C-4.- Defectes de la síntesi del colesterol: Síndrome de Smith-Lemli-Opitz.

Altres patologies i / o tractaments concomitants :

Informació clínica d'interès:

## 6. Indicació:

Tipus de dieta:

### **Hidrats de carboni:**

Fórmules sense lactosa per a lactants

Fórmules sense lactosa ni galactosa per a lactants

Fórmules amb/sense fructosa, sense glucosa ni galactosa, ni disacàrids i polisacàrids que les continguin

### **Proteïnes i aminoàcids:**

Fórmules exemptes de proteïnes

Fórmules exemptes de fenilalanina

Fórmules exemptes de metionina

Fórmules exemptes de metionina, treonina i valina i de baix contingut en isoleucina

Fórmules exemptes de isoleucina, metionina i valina

Fórmules exemptes de isoleucina, metionina, treonina i valina

Fórmules exemptes de isoleucina, leucina i valina

Fórmules exemptes de leucina

Fórmules exemptes de isoleucina

Fórmules exemptes de lisina i de baix contingut en triptòfan

Fórmules exemptes de lisina

Fórmules exemptes de fenilalanina i tirosina

Fórmules d'aminoàcids essencials

### **Lípids:**

Fórmules exemptes de lípids

Fórmules amb contingut gras en forma de triglicèrids de cadena mitjana

### **Mòduls:**

Mòduls hidrocarbonats

Mòduls de triglicèrids de cadena llarga

Mòduls de triglicèrids de cadena mitjana

Mòduls de proteïna sencera

Mòduls de pèptids

Mòduls d'aminoàcids

Mòduls mixtes hidrocarbonats i lipídics

Mòduls mixtes hidrocarbonats i proteïcs

Nom comercial (alternatives, si escau):

Presentació:

Pauta terapèutica (gr/presa, preses/dia):

**PROTECCIÓ DE DADES DE CARÀCTER PERSONAL:** D'acord amb l'article 13 del Reglament (UE) 2016/679 del Parlament Europeu i del Consell de 27 d'abril de 2016 (Reglament General de Protecció de Dades Personals), i l'article 11 de la Llei Orgànica 3/2018, de 5 de desembre de Protecció de Dades i garantia dels drets digitals, us informem que les dades personals facilitades seran tractades per MUFACE amb la finalitat de gestionar les prestacions sanitàries en el Règim del mutualisme administratiu.

Aquest tractament és necessari per al compliment de l'obligació legal establerta en els articles 4 i 12 del text refós de la Llei sobre Seguretat Social dels funcionaris civils de l'Estat (aprovat per Reial Decret Legislatiu 4/2000, de 23 de juny). Podeu exercir els vostres drets en matèria de protecció de dades davant la directora del Departament de Prestacions Sanitàries de MUFACE.

Més informació en l'apartat "[Privadesa i protecció de dades](#)" de la pàgina web de Muface.

Delegat de Protecció de Dades de la Mutualitat: [Delegat de Protecció de Dades](#)