



## DIETOTERAPIA-TRATAMENDU KONPLEXUKO TRATAMENDUAK EGITEA EGOKIA DELA ARRAZOITZEN DUEN PROTOKOLOA

### 1. PAZIENTEAREN DATUAK:

Abizenak eta izena:

Jaiotze-data:

Titularraren MUFACEko afiliazio-zenbakia:

Titularrarekiko lotura:

### 2. TRATAMENDUA EGOKIETSI DUEN FAKULTATIBOAREN DATUAK:

Abizenak eta izena:

Kolegiatu-zenbakia:

Espezialitatea:

Ospitalea: izena eta helbidea:

Harremanetarako telefono-zenbakia:

Zerbitzua edo unitatea:

### 3. HASIERA:

Tratamendua hasteko eguna:

Tratamenduaren iraupenaren aurreikuspena:

Azterketak (aldizkakotasun aurreikusia):

Sei hiletik behin

Hiru hiletik behin

Hilean behin

Beste bat

### 4. JARRAIPENA:

Azterketen data:

1<sup>a</sup> azterketa:

2<sup>a</sup> azterketa:

3<sup>a</sup> azterketa:

4<sup>a</sup> azterketa:

5<sup>a</sup> azterketa:

6<sup>a</sup> azterketa:

7<sup>a</sup> azterketa:

8<sup>a</sup> azterketa:

Tratamenduan egindako aldaketa garrantzitsuak:

Tratamenduan izan diren konplikazioak:

Data eta egokiespenren ardura duen fakultatiboaren sinadura:

AHOLKULARI MEDIKOAREN TXOSTENA:

ALDEKOA

KONTRAKOA

\_\_\_\_\_, \_\_\_\_ (e) ko \_\_\_\_\_ ren \_\_\_\_ (e)an

*Aholkulari medikoaren zigilua eta sinadura*

## 5. DIAGNOSTIKOA:

Egokiespen arrazoitzen duen patologia: **Protokolo honek ez du baliorik izango preskripzioa arrazoitzen duen metabolismo-asaldura adierazten ez bada. Adierazi dagokiona jarraian azaldutakoen artetik:**

*\* Eskatutako datu guzti-guztiak bete beharko dira*

### A. Karbono-hidratoen metabolismoaren asaldurak:

A-1.-Jaioberri-debuteko hesteetako laktasaren urritasun primarioa: Laktasaren jardueraren urritasuna enterozitoaren eskuila-itxurako ertzean.

A-2.-Hesteetako laktasaren aldi baterako urritasuna, bularreko haurretan, zeliakiaren ondoriozko heste-biloen atrofiaren ondoriozkoa.

A-3.- Galaktosaren metabolismoaren asaldurak. Galaktosemia:

A-3.1.- Galaktokinasa hepatikoaren urritasuna.

A-3.2.- Galaktosa-1-fosfato-uridil-transferasa hepatikoaren urritasuna.

A-3.3.- Epimerasaren urritasuna.

A-4.-Monosakaridoen zelula-garraioaren asaldurak: Piranosen mintz-garraiatzailearen urritasuna (glukosarekiko eta galaktosarekiko intolerantzia)).

A-5.- Glukogenoaren metabolismoaren asaldurak. Glukogenosia:

A-5.1.- Motako glukogenosia Glukosa 6-fosfatasaren urritasuna.

A-5.2.- Motako glukogenosia. Amilo-1-6-glukosidasaren urritasun.

A-5.3.- Motako glukogenosia. Fosforilasa-A eta fosforilasa-B-kinasaren urritasuna.

A-6-1b motako proteinen glukosilazioaren asaldurak: Fosfo-manosa-isomerasaren urritasuna.

## **B. Aminoazidoen metabolismoaren asaldurak**

### **B-1.- Aminoazido esentzialen metabolismoaren asaldurak:**

#### **B-1.1.- Hiperfenilalaninemiak:**

- B-1.1.1.- Fenilketonuria: Fenilalanina-hidroxilasaren urritasuna.
- B-1.1.2.- Hiperfenilalaninemia onbera: Fenilalanina-hidroxilasaren urritasun partziala.
- B-1.1.3.- Primapterinuria: Karbinolamina-deshidratasaren urritasuna.
- B-1.1.4.- Dihidro-biopterin-reduktasaren urritasuna.

#### **B-1.2.- Trastornos del metabolismo de la Metioninaren eta aminoazido sufredunen metabolismoaren asaldurak:**

- B-1.2.1.- Homozistinuria: Zistationina- $\beta$ -sintetasaren urritasuna.
- B-1.2.2.- Asaldurak 5-tetrahidrofolato-transferasan edo kobalaminaren metabolismoaren asaldurak.. Guztiak aziduria metilmalonikoa dagoela: Zenbait urritasun entzimatiko.
- B-1.2.3.- Zistationinuria: Zenbait asaldura.

#### **B-1.3.- Asaldurak aminoazido adarkatuen metabolismoan:**

- B-1.3.1.- Astigar-xarabea: Alfa-zeto-deskarboxilasaren urritasuna.
- B-1.3.2.- Leuzinaren metabolismoaren azidemia organikoak:
  - Azidemia isobalerikoa.
  - Azidemia metilkrotonikoa.
  - Azidemia 3-hidroxi-metil-glutarikoa.
- B-1.3.3.- Isoleuzinaren eta balinaren metabolismoaren azidemia organikoak:
  - Azidemia propionikoa: Propionil-CoA-karboxilasaren urritasuna.
  - Azidemia metilmalonikoa: Metilmalonil-CoA-mutasaren urritasuna.
  - Hiperzetosia:  $\beta$ -zetotilasaren urritasuna.

#### **B-1.4.- Lisinaren metabolismoaren asaldurak:**

- B-1.4.1.- Motako aziduria glutarikoa: Glutaril-CoA-deshidrogenasaren urritasuna.
- B-1.4.2.- Hiperlisinemia: 2-aminoadipiko-semialdehido-sintasa funtzio bikoitzeko proteinaren urritasuna, odolean eta gernuan lisina-kantitatea handitzea dakarrena.
- B-1.4.3.- Herentziazko lisinarekiko intolerantzia: aminoazido dibasikoen garraiatzaileen nahastea (lisina, arginina, ornitina eta zistina)

### **B-2.- Aminoazido ez-esentzialen metabolismoaren asaldurak:**

#### **B-2.1.- Tirosinaren metabolismoaren asaldurak:**

- B-2.1.1.- II Tirosinemia: Tirosin-amino-transferasaren urritasunak.
- B-2.1.2.- Hawkinsinuria: Dioxigenasaren urritasuna.
- B-2.1.3.- I Tirosinemia: Fumaril-azeto-azetasaren urritasuna.

#### **B-2.2.- Ornitinaren metabolismoaren asaldurak. Hiperornitinemiak:**

- B-2.2.1.- HHH sindromea: Ornitina mitokondrialaren garraioaren urritasuna.
- B-2.2.2.- Atrofia girata: Ornitin-transaminasaren urritasuna.

#### **B-2.3.- Serinaren metabolismoaren asaldurak.**

### **B-3.- Urearen zikloaren asaldurak:**

- B-3.1.- N-azetil-glutamato-sintetasaren urritasunak.
- B-3.2.- Karbamil-P-sintetasaren urritasunak.
- B-3.3.- Ornitin-transkarbamilasaren urritasunak.
- B-3.4.- Arginosukzinil-liasaren urritasunak.
- B-3.5.- Arginosukzinil-sintetasaren urritasunak.
- B-3.6.- Arginaseren urritasunak.

## C. Lipidoen metabolismoaren asaldurak

C-1.- Kate luzeko edota oso luzeko gantz-azidoen metabolismoaren asaldurak:

C-1.1.-Kate luzeko edota oso luzeko gantz-azidoen heste-xurgapenaren asaldurak:

- C.1.1.1. Heste-linfangiectasia.
- C.1.1.2. Swaschman-en gaixotasuna.
- C.1.1.3. A- $\beta$ -lipoproteinemia eta hipo- $\beta$ -lipoproteinemia.
- C.1.1.4. Zitopatia mitokondrialak, funtzio pankreatikoaren asaldura dakarrena.

C-1.2.-Kate luzeko edota oso luzeko triglizeridoen hodi barneko hidrolisiaren akatsak (Friedrickson-en I hiperlipoproteinemia)):

- C.1.2.1. Endotelioko lipoprotein-lipasaren urritasuna (LPL).
- C.1.2.2. APO C-II-ren urritasuna.

C.1.3.- Kate luzeko edota oso luzeko gantz-azidoen  $\beta$ -oxidazio mitokondrialaren urritasunak:

- C.1.3.1. Karnitinaren garraiatzailearen akatsak.
- C.1.3.2. Karnitin-palmitoil-transferasaren (CPT) I eta II urritasuna.
- C.1.3.3. Karnitin-azil-karnitin-translokasaren urritasuna.
- C.1.3.4. Kate luzeko edota oso luzeko gantz-azidoen azil-CoA-deshidrogenasaren urritasuna.
- C.1.3.5. Kate luzeko edota oso luzeko gantz-azidoen 3-hidroxi-azil-CoA-deshidrogenasaren urritasuna, hiru funtzioko entzimaren urritasuna barne.

C-2.- Kate ertaineko edota laburreko gantz-azidoen metabolismoaren asaldurak:

- C-2.1.- Kate ertaineko gantz-azidoen azil-CoA-deshidrogenasaren urritasuna.
- C-2.2.- Kate laburreko gantz-azidoen azil-CoA-deshidrogenasaren urritasuna.
- C-2.3.- Kate laburreko gantz-azidoen 3-hidroxi-azil-deshidrogenasaren urritasuna.

C-3.- Kate oso luzeko, luzeko, ertaineko eta laburreko gantz-azidoen metabolismoaren asaldurak:

- C-3.1.-Elektrotransfer-flaboproteina (ETFQoDH) konplexuaren urritasuna.
- C-3.2.-Arnas kate mitokondrialaren II. konplexuaren urritasuna.
- C-3.3.-II. motako aziduria glutarikoa, zenbait kate-luzerako (oso luzea, luzea, ertaina eta laburra) edozein gantz-azidoren  $\beta$ -oxidazio mitokondrialak erasaten duena.

C-4.- Kolesterolaren sintesiaren akatsak: Smith-Lemli-Opitz-en sindromea.

Aldi bereko beste patologia edo tratamendu batzuk

Interesa duen informazio klinikoa

#### 4. Egokiespena:

Dieta-mota:

##### **Karbono-hidratoak:**

Laktosarik gabeko formulak, bularreko haurrentzat

Laktosarik eta galaktosarik gabeko formulak, bularreko haurrentzat

Fruktosadun/fruktosarik gabeko formulak, glukosarik eta galaktosarik gabeak, eta horiek dituzten disakaridorik eta polisakaridorik gabeak

##### **Proteinak eta aminoazidoak:**

Proteinarik gabeko formulak

Fenilalaninarik gabeko formulak

Metioninarik gabeko formulak

Metionina, treonina eta balinarik gabeko formulak, isoleuzina gutxi dutenak

Isoleuzina, metionina eta balinarik gabeko formulak

Isoleuzina, metionina, treonina eta balinarik gabeko formulak

Isoleuzina, leuzina eta balinarik gabeko formulak

Leuzinarik gabeko formulak

Isoleuzinarik gabeko formulak

Lisinarik gabeko formulak, triptofano gutxi dutenak

Lisinarik gabeko formulak

Fenilalanina eta tirosinarik gabeko formulak

Aminoazido esentzialen formulak

##### **Lipidoak:**

Lipidorik gabeko formulak

Gantz-edukia kate ertaineko triglizeridotan duten formulak

##### **Moduluak:**

Modulu hidrokarbonatuak

Kate luzeko triglizeridoen moduluak

Kate ertaineko triglizeridoen moduluak

Proteina osoen moduluak

Peptidoen moduluak

Aminoazidoen moduluak

Modulu misto hidrokarbonatuak eta lipidikoak

Modulu misto hidrokarbonatuak eta proteikoak

Izen komertziala (alternatibak, ahal bada):

Aurkezpena:

Arau terapeutikoa (g-ak hartualdiko, hartualdiak eguneko):

**DATU PERTSONALEN BABESA:** Europako parlamentuaren eta Kontseilu Europarraren 2016ko apirilaren 27ko 2016/679 Erregelamenduko (EB) 13. artikulua (Datu Pertsonalak Babesteko Erregelamendu Orokorra), eta 3/2018 Lege Organikoaren 11. Artikuluan ezarritakoa betez, abenduaren 5koa, Datu Pertsonalak babesteari eta eskubide digitalak bermatzeari buruzkoa ezarritakoa betez jakinarazi behar da emandako datu pertsonalak MUFACEK erabiliko dituela osasun-prestazioak kudeatzeko, Administrazio Mutualismoaren Araubidean.

Ezinbestean erabili behar ditu datuak, Estatuko Funtzionario Zibilen Gizarte Segurantzari buruzko Legean (testu bategineko 4 eta 12 artikuluetan) ezarritako lege-betebeharra betetzeko (ekainaren 23ko 4/2000 Legegintzako Errege Dekretuak onartu zuen). Datuen babesari lotutako zure eskubideak erabiltzeko MUFACEren Osasun-Prestazioen Zuzendariarengana jo behar duzu.

Pribatasuna eta datuen babesa [atalean informazio gehiago](#) web orriko Mufacek.

Mutualitateko Datuak Babesteko Ordezkarria: [Mutualitateko Datuak Babesteko](#)