

**ESTADO NUTRICIONAL EN PACIENTES CON ACIDEMIAS ORGÁNICAS O SOSPECHA  
DE ERROR INNATO DEL METABOLISMO: REPORTE DE UNA SERIE DE CASOS.**

**LAURA NATALIA GONZÁLEZ MUÑOZ**

**TRABAJO DE GRADO**

Presentado como requisito parcial para optar el título de

**NUTRICIONISTA DIETISTA**

DIRECTORA DE TRABAJO DE GRADO

**GILMA OLAYA VEGA ND. Ph.D**

CODIRECTORAS DEL TRABAJO DE GRADO

**JOHANA MARIA GUEVERA MORALES Bact. Ph.D**

**OLGA YANETH ECHEVERRI PEÑA Bact. Ph.D**

ASESORA DEL TRABAJO DE GRADO

**MARYBEL ZULUAGA**

**PONTIFICIA UNIVERSIDAD JAVERIANA**

**FACULTAD DE CIENCIAS**

**CARRERA DE NUTRICIÓN Y DIETÉTICA**

**Bogotá, D.C**

**Mayo 23 de 2017**

## **NOTA DE ADVERTENCIA**

Artículo 23 de la Resolución N° 13 de Julio de 1946

“La Universidad no se hace responsable por los conceptos emitidos por sus alumnos en sus trabajos de tesis. Solo velará por qué no se publique nada contrario al dogma y a la moral católica y por qué las tesis no contengan ataques personales contra persona alguna, antes bien se vea en ellas el anhelo de buscar la verdad y la justicia”.

**ESTADO NUTRICIONAL EN PACIENTES CON ACIDEMIAS ORGÁNICAS O SOSPECHA  
DE ERROR INNATO DEL METABOLISMO: REPORTE DE UNA SERIE DE CASOS.**

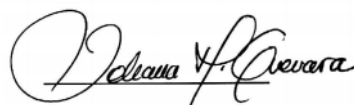
**LAURA NATALIA GONZÁLEZ MUÑOZ**

**APROBADO**



---

**Gilma Olaya Vega.**  
**Nutricionista Dietista PhD.**  
**Directora**



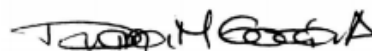
---

**Johana M. Guevara Morales.**  
**Bacterióloga PhD.**  
**Codirectora**



---

**Olga Yaneth Echeverri Peña.**  
**Bacterióloga PhD.**  
**Codirectora**



---

**Diana Marcela García Ángel**  
**Nutricionista Dietista MSc.**  
**Jurado**

**ESTADO NUTRICIONAL EN PACIENTES CON ACIDEMIAS ORGÁNICAS O SOSPECHA  
DE ERROR INNATO DEL METABOLISMO: REPORTE DE UNA SERIE DE CASOS.**

**LAURA NATALIA GONZÁLEZ MUÑOZ**

**APROBADO**

---

**Concepción J. Puerta B.**

**Bacterióloga PhD.**

**Decana de Facultad**

---

**Martha Constanza Liévano F.**

**Nutricionista Dietista MSc.**

**Codirectora**

## **DEDICATORIA**

Este trabajo de grado va dedicado a mis padres, quienes por muchos años han apoyado mi trabajo y el alcance de cada una de las metas que me he propuesto para llegar hasta esta etapa de mi carrera profesional. A mi novio Alejandro, por nunca dejar de creer en mí, motivarme para cada día dar lo mejor sin importar cuán difícil sea y por sobre todo, hacer de mí una persona más integral. A mi abuela, pues sin su amor y cariño, no hubiese sido posible que llegara hasta aquí, y por último, a todos aquellos pacientes que hoy han sido diagnosticados con un EIM, pues lo mínimo que podemos hacer por ustedes, es buscar la manera de que sus vidas sean lo mejor posible; son ustedes mi razón de ser y a lo que quisiera dedicarme por el resto de mi vida.

## **AGRADECIMIENTOS**

Agradezco enormemente al Instituto de Errores Innatos del Metabolismo de la Pontificia Universidad Javeriana, por abrirme sus puertas y permitir formarme en esta área del conocimiento, además de apoyar mi trabajo de grado.

A las bacteriólogas Olga Yanet Echeverri y Johana Guevara, a quienes debo el conocimiento que he adquirido hasta el momento sobre los Errores Innatos del Metabolismo y mi amor profundo por ellos, pues han logrado impregnar en mí su pasión por lo que hacen.

A la Nutricionista Dietista Gilma Olaya Vega, por sus conocimientos compartidos, pues me permitieron adquirir una mirada mucho más integral sobre la nutrición clínica pediátrica en esta área del conocimiento y comprender que cada paciente en un universo diferente por explorar.

Al Hospital Central de la Policía Nacional-Bogotá, y a la Nutricionista Marybel Zuluaga, por abrirme sus puertas, permitirme realizar mi trabajo de grado allí y compartir conmigo su experiencia en el abordaje terapéutico de estas enfermedades.

## **TABLA DE CONTENIDO**

1.	INTRODUCCIÓN .....	1
2.	MARCO TEÓRICO Y REVISIÓN DE LITERATURA .....	1
3.	FORMULACIÓN DEL PROBLEMA Y JUSTIFICACIÓN .....	6
3.1	Formulación del problema .....	6
3.2	Justificación de la investigación .....	7
4.	OBJETIVOS.....	8
4.1	Objetivo general.....	8
4.2	Objetivos específicos.....	8
5.	MATERIALES Y MÉTODOS.....	8
5.1	Diseño de la investigación .....	8
5.1.2	Población estudio y muestra .....	8
5.1.3	Variables de estudio incluidas en el reporte de casos .....	9
5.2	Métodos.....	10
5.3	Recolección de la información .....	11
6.	RESULTADOS .....	12
6.1	CASO 1.....	12
6.2	CASO 2.....	15
6.3	CASO 3.....	17
6.4	CASO 4.....	20
6.5	CASO 5.....	22
7.	DISCUSIÓN DE RESULTADOS .....	24
7.1	NIÑOS DIAGNOSTICADOS CON ACIDEMIAS ORGÁNICAS.....	24
7.2	NIÑOS CON SOSPECHA DE EIM .....	27
8.	CONCLUSIONES .....	29
9.	RECOMENDACIONES .....	30
10.	REFERENCIAS.....	31
11.	ANEXOS .....	33

## ÍNDICE DE TABLAS

<b>Tabla 1.</b> Reporte de niveles de amonio en sangre según la edad.- Caso 1.	<b>14</b>
<b>Tabla 2.</b> Reporte de niveles de lactato en sangre según la edad.- Caso 1	<b>14</b>
<b>Tabla 3.</b> Reportes de peso tomados de la historia clínica. – Caso 1	<b>14</b>
<b>Tabla 4.</b> Aporte de calorías y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en los dos recordatorios de 24 horas (Consumo en el hospital y en la casa) – Caso 1.	<b>14</b>
<b>Tabla 5.</b> Reporte de ácidos orgánicos por GC-MS según la edad.– Caso 2	<b>16</b>
<b>Tabla 6.</b> Reporte de niveles de lactato en sangre según la edad. – Caso 2	<b>16</b>
<b>Tabla 7.</b> Reportes de peso y talla tomados de la historia clínica. – Caso 2	<b>17</b>
<b>Tabla 8.</b> Aporte de calorías y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en los dos recordatorios de 24 horas (Consumo en el hospital y en la casa) – Caso 2.	<b>17</b>
<b>Tabla 9.</b> Reporte de niveles acilcarnitinas en sangre según la edad. – Caso 3	<b>19</b>
<b>Tabla 10.</b> Reporte de niveles carnitina libre y total en sangre según la edad. – Caso 3	<b>19</b>
<b>Tabla 11.</b> Reporte de peso tomado de la historia clínica. – Caso 3	<b>19</b>
<b>Tabla 12.</b> Aporte de calorías y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en los dos recordatorios de 24 horas (Consumo entre semana y fin de semana) – Caso 3.	<b>20</b>
<b>Tabla 13.</b> Reportes de peso y talla tomados de la historia clínica. – Caso 4	<b>21</b>
<b>Tabla 14.</b> Aporte de calorías y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en los dos recordatorios de 24horas (consumo en el hospital y casa). – Caso 4	<b>22</b>
<b>Tabla 15.</b> Reporte de niveles de amonio en sangre según la edad. – Caso 4	<b>23</b>
<b>Tabla 16.</b> Reporte de niveles de lactato en sangre según la edad. – Caso 4	<b>23</b>
<b>Tabla 17.</b> Reportes de peso y talla tomados de la historia clínica. – Caso 4	<b>23</b>
<b>Tabla 18.</b> Aporte de calorías y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en los dos recordatorios de 24horas (Consumo entre semana y fin de semana). – Caso 5	<b>24</b>



## ÍNDICE DE FIGURAS

<b>Figura 1.</b> Metabolismo de la Biotina.	<b>4</b>
<b>Figura 2.</b> Desórdenes del metabolismo de la Leucina.	
Acidemia Isovalérica y Acidemia 3- hidroxí-3-metil-glutárica.	<b>5</b>

## ÍNDICE DE ANEXOS

<b>Anexo 1.</b> Formato de consentimiento informado.	<b>33</b>
<b>Anexo 2.</b> Cuestionario de información general y datos socioeconómicos.	<b>36</b>
<b>Anexo 3.</b> Formato de cuestionario para valoración antropométrica.	<b>41</b>
<b>Anexo 4.</b> Cuestionario de recolección de información sobre consumo de alimentos e ingesta de nutrientes	<b>42</b>
<b>Anexo 5.</b> Valores de parámetros bioquímicos y paraclínicos evaluados en el Caso 1.	<b>50</b>
<b>Anexo 6.</b> Desviación estándar peso para la talla. – Caso 1.	<b>52</b>
<b>Anexo 7.</b> Desviación estándar talla para la edad a la fecha de valoración. – Caso 1.	<b>53</b>
<b>Anexo 8.</b> Desviación estándar perímetro braquial para la edad a la fecha de valoración.- Caso 1.	<b>54</b>
<b>Anexo 9.</b> Evolución del peso desde el nacimiento hasta la fecha de valoración. – Caso 1.	<b>55</b>
<b>Anexo 10.</b> Frecuencia de consumo de alimentos – Caso 1.	<b>56</b>
<b>Anexo 11.</b> Reporte completo de calorías y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en los dos recordatorios de 24 horas del hospital y la casa – Caso 1.	<b>57</b>
<b>Anexo 12.</b> Valores de parámetros bioquímicos y paraclínicos evaluados en el Caso 2.	<b>58</b>
<b>Anexo 13.</b> Desviación estándar peso para la talla. – Caso 2.	<b>61</b>
<b>Anexo 14.</b> Desviación estándar talla para la edad. – Caso 2.	<b>62</b>
<b>Anexo 15.</b> Desviación estándar perímetro braquial para la edad. – Caso 2	<b>63</b>
<b>Anexo 16.</b> Evolución del peso desde el nacimiento hasta la fecha de valoración. – Caso 2.	<b>64</b>

<b>Anexo 17.</b> Evolución de la talla/longitud desde el nacimiento hasta la fecha de valoración. – Caso 2	<b>64</b>
<b>Anexo 18.</b> Frecuencia de consumo de alimentos. – Caso 2	<b>65</b>
<b>Anexo 19.</b> Reporte completo de calorías y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en el recordatorio de 24 horas del hospital. – Caso 2.	<b>66</b>
<b>Anexo 20.</b> Reporte completo de calorías y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en el recordatorio de 24 horas de la casa. – Caso 2.	<b>67</b>
<b>Anexo 21.</b> Valores de parámetros bioquímicos y paraclínicos evaluados en el Caso 3.	<b>68</b>
<b>Anexo 22.</b> Desviación estándar talla para la edad. – Caso 3	<b>70</b>
<b>Anexo 23.</b> Desviación estándar IMC para la edad. – Caso 3	<b>71</b>
<b>Anexo 24.</b> Evolución del peso desde el nacimiento hasta la fecha de valoración. – Caso 3.	<b>72</b>
<b>Anexo 25.</b> Frecuencia de consumo de alimentos – Caso 3	<b>73</b>
<b>Anexo 26.</b> Reporte completo de calorías y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en el recordatorio de 24 horas del día entre semana. – Caso 3.	<b>74</b>
<b>Anexo 27.</b> Reporte completo de calorías y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en el recordatorio de 24 horas del día de fin de semana. – Caso 3.	<b>75</b>
<b>Anexo 28.</b> Valores de parámetros bioquímicos y paraclínicos evaluados en el Caso 4	<b>76</b>
<b>Anexo 29.</b> Desviación estándar peso para la longitud. – Caso 4	<b>78</b>
<b>Anexo 30.</b> Desviación estándar talla para la edad. – Caso 4	<b>79</b>
<b>Anexo 31.</b> Desviación estándar perímetro braquial para la edad. – Caso 4	<b>80</b>
<b>Anexo 32.</b> Reporte completo de calorías y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en el recordatorio de 24 horas del hospital. – Caso 4.	<b>81</b>
<b>Anexo 33.</b> Reporte completo de calorías y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en el recordatorio de 24 horas de la casa. – Caso 4.	<b>82</b>
<b>Anexo 34.</b> Frecuencia de consumo de alimentos – Caso 4	<b>83</b>

<b>Anexo 35.</b> Evolución de peso desde el nacimiento hasta la fecha de valoración. – Caso 4	<b>84</b>
<b>Anexo 36.</b> Evolución de longitud/talla desde el nacimiento hasta la fecha de valoración. – Caso 4	<b>84</b>
<b>Anexo 37.</b> Valores de exámenes bioquímicos - Caso 5	<b>85</b>
<b>Anexo 38.</b> Desviación estándar peso para la longitud. – Caso 5	<b>87</b>
<b>Anexo 39.</b> Desviación estándar longitud para la edad. – Caso 5	<b>88</b>
<b>Anexo 40.</b> Desviación estándar perímetro cefálico para la edad. – Caso 5	<b>89</b>
<b>Anexo 41.</b> Desviación estándar perímetro braquial para la edad. – Caso 5	<b>90</b>
<b>Anexo 42.</b> Reporte completo de calorías y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en el recordatorio de 24 horas del día entre semana. – Caso 5.	<b>91</b>
<b>Anexo 43.</b> Reporte completo de calorías y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en el recordatorio de 24 horas del día de fin de semana. – Caso 5.	<b>91</b>
<b>Anexo 44.</b> Frecuencia de consumo de alimentos – Caso 5	<b>92</b>
<b>Anexo 45.</b> Evolución de peso desde el nacimiento hasta la fecha de valoración. – Caso 5	<b>93</b>
<b>Anexo 46.</b> Evolución de peso desde el nacimiento hasta la fecha de valoración. – Caso 5	<b>93</b>

## **RESUMEN**

Las acidemias orgánicas son un grupo de EIM, que requieren de abordaje nutricional como parte del tratamiento, sin embargo, la información sobre el abordaje nutricional y la investigación en esta área es limitada. Objetivo: Identificar el estado nutricional de los casos reportados con acidemias orgánicas o sospecha de Errores Innatos del Metabolismo en el Hospital Central de la Policía Nacional en Bogotá. Métodos: Reporte de casos de niños con EIM de los ácidos orgánicos o sospecha de EIM, atendidos por la consulta nutricional especializada de EIM, en el Hospital Central de la Policía Nacional, en Bogotá - Colombia. Se tuvieron en cuenta los cinco componentes de la valoración nutricional: análisis de antecedentes y factores socioeconómicos, evaluación antropométrica, examen físico, evaluación del consumo de alimentos e ingesta de nutrientes y análisis de información sobre paraclínicos y parámetros bioquímicos. Resultados: Se obtuvo un reporte de 5 casos de los cuales 3 correspondieron a niños con diagnósticos confirmado de acidemia Isovalérica, acidemia 3-hidroxi-3-metilglutámica y deficiencia múltiple de Carboxilasas, y 2 con sospecha de EIM. Conclusiones: El estado nutricional actual, estuvo influenciado por un diagnóstico y tratamiento tardío, además de una ausencia de valoración y diagnóstico nutricional oportunos, ya que impidió establecer una terapia nutricional acorde a las necesidades de cada niño y prevenir un mayor deterioro de la enfermedad.

## **ABSTRACT**

Organic acidemias are a group of IEM which requires nutritional treatment as part of the treatment, however, information on the nutritional approach and research in this area is limited. Objective: To identify the nutritional status of cases reported with organic acidemias or suspected Inborn Errors of Metabolism at the Hospital Central de la Policía Nacional in Bogotá. Methods: Case reports of children with IEM of organic acidemias or suspected IEM, attended by the specialized nutritional consultation of IEM, at the Hospital Central de la Policía Nacional in Bogotá - Colombia. The five components of nutritional assessment were considered: background and socioeconomic factors analysis, anthropometric evaluation, physical examination, food consumption and nutrient intake evaluation, and paraclinical and biochemical parameters analysis. Results: A report of 5 cases was obtained, 3 of them corresponded to children with confirmed diagnoses of Isovaleric acidemia, 3-hydroxy-3-methylglutamic acidemia and multiple deficiency of Carboxylases, and 2 with suspected IEM. Conclusions: The current nutritional status was influenced by late diagnosis and treatment, as well as a lack of timely nutritional assessment and diagnosis, since it prevented the establishment of nutritional therapy according to the needs of each child and prevent further deterioration of the disease.

## **1. INTRODUCCIÓN**

Los Errores Innatos del Metabolismo (EIM) son un grupo de enfermedades congénitas en las cuales ocurre un desorden bioquímico ocasionado por una mutación que altera la expresión del fenotipo de ciertas moléculas llamadas proteínas; esta mutación genera la pérdida de funcionalidad, lo que ocasiona la total o parcial interrupción del camino metabólico en la cual se encuentra involucrada, que genera alteraciones en el organismo ya sea por depleción o acumulación de metabolitos, o por la síntesis de productos intermediarios que producen toxicidad, con compromiso tanto en el estado nutricional como de salud. A pesar de que hace algunos años se creía que los EIM eran enfermedades exclusivas de los pacientes pediátricos, hoy en día se sabe que pueden presentarse en cualquier etapa de la vida, sin embargo, existe una mayor prevalencia de las manifestaciones clínicas y compromiso del estado nutricional durante la niñez.

Dentro de este grupo de enfermedades, existen las acidemias orgánicas (AO), las cuales se caracterizan por generar acumulación de ácidos orgánicos en fluidos biológicos. Estos ácidos orgánicos se generan como productos intermediarios del metabolismo de carbohidratos, aminoácidos y beta oxidación de ácidos grasos. La incidencia mundial estimada es de 1/50.000 a 1/100.000 recién nacidos vivos y a nivel nacional, se desconoce la frecuencia de estas enfermedades.

Teniendo en cuenta la baja prevalencia de estas enfermedades y limitada investigación en esta área, se hace necesario realizar un reporte de una serie de casos que permita contribuir en la construcción del conocimiento de estas enfermedades, su evolución clínica, abordaje y seguimiento terapéutico. Este tipo estudios permiten a otros profesionales de la salud tener un mayor acercamiento al manejo de estas enfermedades y en este caso, al nutricionista dietista sobre el manejo nutricional y las implicaciones que tiene sobre el estado nutricional, siendo la base teórica para futuros planteamientos de hipótesis o inquietudes que posteriormente puedan ser estudiadas mediante metodologías de investigación diferentes.

## **2. MARCO TEÓRICO Y REVISIÓN DE LITERATURA**

### **Errores Innatos del Metabolismo**

Los primeros Errores Innatos del Metabolismo (EIM) fueron descritos por el médico inglés Sir Archibald Garrod en el año 1908. Las primeras características descritas por Garrod con respecto a estas enfermedades, hacían referencia al acúmulo de sustratos, al déficit de ciertos metabolitos en el organismo, o la combinación de ambas situaciones. Actualmente se han descrito cerca de 1000 EIM (Barrera, Espejo, Espinosa, & Echeverri, 2014). Dentro de los EIM

de molécula pequeña, existen tres grupos grandes en los cuales se pueden clasificar: EIM de carbohidratos, EIM de ácidos grasos y EIM de ácidos orgánicos o acidemias orgánicas

### **Errores Innatos del metabolismo de ácidos orgánicos o Acidemias orgánicas**

Según Barrera Avellaneda, L. A., Espejo Mojica, Á. J., Espinosa García, E., & Echeverri Peña, O. Y., (2014), las acidemias orgánicas son un grupo de EIM que se caracterizan por generar acumulación de ácidos orgánicos en fluidos biológicos. Estos ácidos orgánicos se generan como productos intermediarios del metabolismo de carbohidratos, aminoácidos y beta oxidación de ácidos grasos. La incidencia mundial estimada es de 1/50.000 a 1/100.000 recién nacidos vivos (Gobierno Federal de México, 2013) y a nivel nacional, se desconoce la frecuencia de estas enfermedades. A pesar de ser desconocida la prevalencia de estas enfermedades en Colombia, según reportes de Barrera Avellaneda, (2009) se sabe que los trastornos más comunes de este grupo de EIM son: acidemia isovalérica, acidemia propiónica, acidemia glutárica y acidemia metilmalónica.

En los reportes de caso de la población estudiada, las acidemias orgánicas diagnosticadas en el momento de llevar a cabo la investigación fueron: Acidemia 3-hidroxi-3-metilglutárica, Deficiencia múltiple de carboxilasas y Acidemia Isovalérica, las cuales se describirán a continuación:

#### Acidemia 3-hidroxi-3-metilglutárica

La acidemia 3-hidroxi-3-metilglutárica, también conocida como déficit de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa (3HMG), es un EIM involucrado en la ruta del metabolismo de aminoácidos y cuerpos cetónicos (Colombo, Cornejo, & Erna, 2003). Se produce cuando hay un defecto en la enzima 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA-liasa (HMG-CoA liasa), localizada en la matriz mitocondrial. La deficiencia de esta enzima es de carácter autosómico recesivo y afecta específicamente la ruta de degradación del aminoácido Leucina y la ruta de la cetogénesis (Ver figura 2) (Marcos Plasencia et al., 2008). Esta enfermedad se genera por una mutación en el gen HMGIC, localizado en 1p36.11 (Sanjurjo & Baldellou, 2014). Se estima que la prevalencia a nivel mundial de esta enfermedad es de <1/100.000 nacidos vivos.

Este EIM cursa generalmente con cuadros de hipoglucemia, a menudo acompañado de coma y acidosis metabólica (Asociación Catalana de trastornos metabólicos hereditarios, 2017). Los episodios son desencadenados por infecciones con vómito o alimentación deficiente en la primera infancia (de 5 meses a 6 años de edad). Generalmente hay hepatomegalia, que posteriormente se resuelve. La hiperamonemia muy infrecuentemente se presenta y la cetonuria puede estar presente (Goodman, Stephen I. Frerman, 2017). En cuanto al tratamiento nutricional. los objetivos de este se encuentran enfocados a evitar al máximo los periodos catabólicos, ya que además de la dieta, estos pueden elevar los niveles de Leucina

en sangre. Los periodos catabólicos se previenen mediante una dieta fraccionada, evitando los ayunos prolongados y vigilando los aportes nutricionales en situaciones como infecciones o cirugías, ya que éstas tienden a elevar las demandas metabólicas del paciente. Adicionalmente, se debe realizar una restricción del aminoácido Leucina, con el fin de mantener unos niveles adecuados de los ácidos orgánicos 3-hidroxi-isovalérico, 3-metil-glutárico, 3-metil-glutaónico y 3-hidroxi-3-metilglutárico, además del amonio en sangre (Gick, 2010) y suplementar con L-Carnitina el fin de evitar la hipocaritinemia producida secundariamente por la enfermedad en estos pacientes, además de permitir la excreción urinaria de los ácidos orgánicos.

### Deficiencia múltiple de carboxilasas

La deficiencia múltiple de carboxilasas (MCD), es causada por un defecto en el metabolismo de la biotina. Su etiología puede ser por una deficiencia de la enzima Holocarboxilasa sintetasa o por la enzima Biotinidasa. La alteración en cualquiera de estas dos enzimas lleva a una disminución en la actividad de las cuatro enzimas carboxilasas, siendo estas propionil-CoA carboxilasa, 3-metil-crotonil-CoA carboxilasa, piruvato carboxilasa y acetil-CoA carboxilasa, las cuales son dependientes de Biotina (Ver Figura 1). Ambas deficiencias producen la misma sintomatología y el tratamiento es el mismo (Colombo et al., 2003).

La MCD es ocasionada por una mutación en el gen HLCS, localizado en 21q22.13, la cual es de tipo autosómica recesiva (Sanjurjo & Baldellou, 2014). La prevalencia exacta de la MCD es desconocida, sin embargo se estima que la incidencia anual es inferior a 1/200.000 nacidos vivos (Bendeira & Vilarhino, 2014).

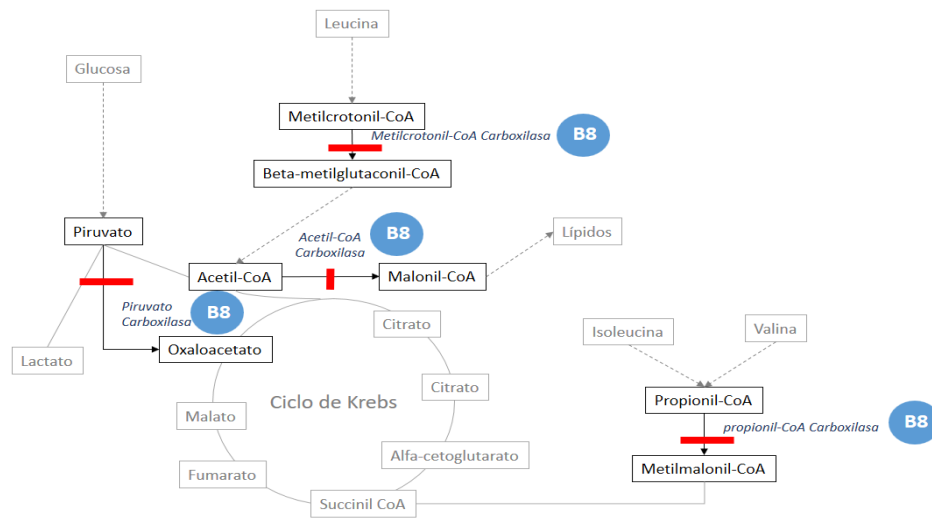


Figura 1. Metabolismo de la Biotina. Adaptado de (Barrera Avellaneda et al., 2014; Goodman, Stephen I. Frerman, 2017; Sanjurjo & Baldellou, 2014; Saudubray et al., 2012)

Las manifestaciones clínicas generalmente inician en los primeros días de vida, como una enfermedad de tipo intoxicación aguda o progresiva (Sanjurjo & Baldellou, 2014). Estos pacientes suelen presentar episodios agudos de acidosis metabólica severa, vómito, convulsiones, dificultades tanto en la alimentación como en la respiración, hipotonía, pérdida progresiva de la conciencia, coma, y letargo (Bhardwaj, Kaushal, & Chandel, 2010; Tammachote, Janklat, Tongkobpetch, Suphapeetiporn, & Shotelersuk, 2010).

Teniendo en cuenta que el tratamiento central en este EIM se basa en la suplementación con Biotina, los objetivos del tratamiento nutricional estarán enfocados a mantener un adecuado control metabólico del paciente por medio de la suplementación con esta vitamina; esto con el fin de evitar la descompensación y acidosis metabólica. El tratamiento en la deficiencia múltiple de carboxilasas es el mismo independientemente de si su etiología es por un déficit de biotinidasa u holocarboxilasa sintetasa, de manera que ambas enfermedades responden efectivamente en la mayoría de los casos a la suplementación con biotina (Barrera Avellaneda et al., 2014). En la deficiencia de holocarboxilasa se ha visto respuesta clínica positiva cuando se administran dosis de biotina de 10 a 20 mg/día, hasta de 40 a 100 mg/día (Colombo et al., 2003).

#### Acidemia Isovalérica

La acidemia isovalérica (IVA) es un EIM ocasionado por una deficiencia de la enzima mitocondrial isovaleril-CoA deshidrogenasa (IVD) (Ver figura 2). La mutación que genera una disfunción de la enzima IVD, genera un defecto en el catabolismo del aminoácido Leucina (Kasapkara et al., 2011), resultando en la acumulación tóxica del ácido isovalérico en plasma y un incremento en la concentración urinaria de sus derivados isovalerilglicina, ácido 3-hidroxi-isovalérico, ácido 4-hidroxi-isovalérico y ácido metilsuccínico. Hasta la fecha han sido reportadas tres formas clínicas de presentación: aguda neonatal, crónica intermitente y una forma lentamente progresiva que puede ser asintomática (Barrios & Rodríguez, 2014). Este EIM es de herencia autosómica recesiva, y se genera por una mutación en el gen IVD localizado en 15q15.1 (Sanjurjo & Baldellou, 2014). La frecuencia con la que se presenta este EIM se estima que es de 1-9/100.000 nacidos vivos (Bendeira & Vilarhino, 2014).



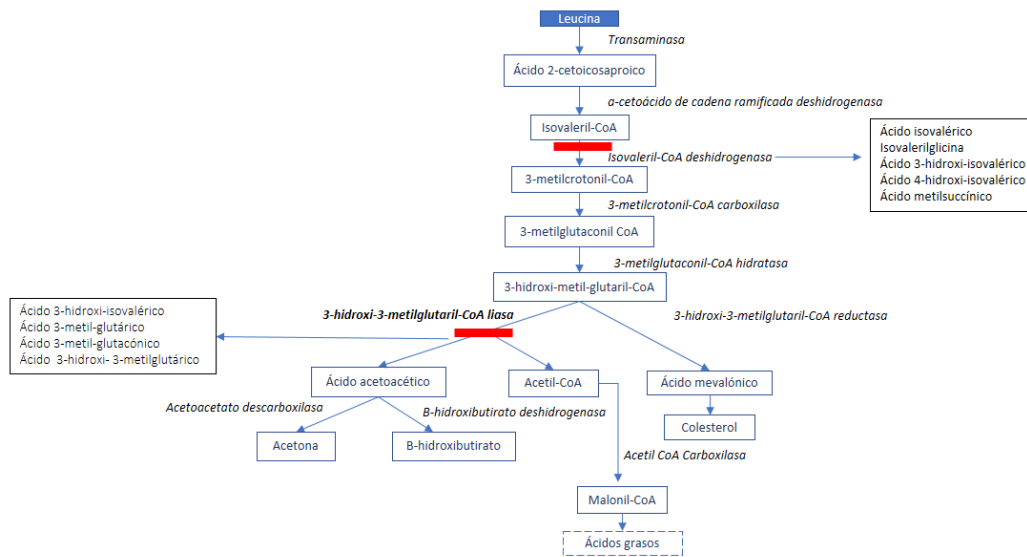


Figura 2. Desórdenes del metabolismo de la Leucina. Acidemia Isovalérica y Acidemia 3-hidroxi-3-metil-glutárica. Modificado de (Colombo et al., 2003; Helm, 2015; Sanjurjo & Baldellou, 2014).

Dentro de las manifestaciones clínicas, es importante mencionar que existe una presentación neonatal aguda de la enfermedad y otras de desarrollo tardío, sin embargo, todas las presentaciones tienen una clínica general común que se caracteriza por la presentación de vómitos entre el tercer a sexto día de vida y rechazo a la alimentación. Saudubray et al., (2012) afirman que también se presentan comúnmente deshidratación, letargia, temblores y convulsiones. La forma aguda neonatal usualmente presenta los signos clínicos característicos hacia el segundo y quinto día de vida y en las formas crónicas, estas suelen presentarse durante el primer año de vida o los primeros años durante la infancia; en ambas presentaciones puede percibirse también un olor particular en los pacientes similar al de “pies sudados” (Barrera Avellaneda et al., 2014).

En cuanto al tratamiento nutricional, el objetivo principal en la IVA, es prevenir la descompensación metabólica, lograr un óptimo estado nutricional, así como el alcance de un adecuado crecimiento y desarrollo; lo anterior se logrará no solo mediante un aporte adecuado de calorías y nutrientes, sino también evitando al máximo la producción de metabolitos tóxicos que llevan a una descompensación metabólica. Actualmente se cuentan con fórmulas especializadas para el tratamiento de este tipo de acidemia orgánica exentas de Lisina, las cuales corresponden a las mismas empleadas para el manejo de la acidemia 3-hidroxi-3-metilglutárica. Estas son: LEUMed A® para menores de un año, y LEUMed B® para mayores de un año, de la casa comercial “Metabolica”, la cual es una mezcla concentrada de L-aminoácidos y sin grasa, diseñada para acidemia isovalérica y EIM de la Leucina. De la casa

comercial “Nutricia”, se encuentra la fórmula especial IVA Anamix Infant® para menores de un año e IVA Anamix Junior® para mayores de un año, indicada para acidemia isovalérica y EIM del metabolismo de la Leucina.

### **Reporte de serie de casos**

Los reportes de caso son un tipo de metodología utilizada en la investigación, principalmente en el ámbito de la sociología y ciencias biomédicas cuando se desea tener una apreciación profunda de un tema, evento o fenómeno de interés en su contexto natural de la vida real. El principio central de este tipo de investigación, yace de la necesidad de explorar un evento o fenómeno que es difícil de estudiar o poco frecuente, con el fin de conocerlo en profundidad (Crowe et al., 2011). Martínez Martínez, Noreía, Martínez Sanz, & Moncada, (2015) establecen como componentes básicos para el desarrollo de un reporte de casos tener en cuenta: información del paciente, hallazgos clínicos en un orden cronológico, evaluación del diagnóstico, intervención terapéutica (tratamiento nutricional), seguimiento y evolución tanto clínica como nutricional, características y composición de la dieta de los pacientes, sus hábitos alimentarios y la descripción detallada del estado nutricional (Martínez Martínez et al., 2015).

## **3. FORMULACIÓN DEL PROBLEMA Y JUSTIFICACIÓN**

### **3.1 FORMULACIÓN DEL PROBLEMA**

Las acidemias orgánicas (AO) son un grupo de EIM que se caracterizan por generar acumulación de ácidos orgánicos en fluidos biológicos, debido a la alteración en la funcionalidad de una proteína involucrada en el metabolismo de carbohidratos, aminoácidos y/o beta oxidación de ácidos grasos (Colombo et al., 2003). La acumulación de ácidos orgánicos suele generar manifestaciones clínicas como émesis, intolerancia a la alimentación, hipotonía, letargia, cuadros convulsivos, acidosis metabólica e hiperamonemia, las cuales conducen a un deterioro neurológico y del estado nutricional, en especial cuando el diagnóstico y tratamiento no se llevan a cabo de manera oportuna (Helm, 2015). La incidencia mundial estimada es de 1/50.000 a 1/100.000 recién nacidos vivos (Gobierno Federal de México, 2013) y a nivel nacional, se desconoce la frecuencia de estas enfermedades.

Si bien el abordaje de estas enfermedades debe llevarse a cabo de manera interdisciplinaria, el tratamiento nutricional en las AO es la forma principal de terapia que permite mejorar la calidad de vida y condición de salud de estos pacientes, ya que mediante este, se logra controlar la acumulación de metabolitos tóxicos, se promueve un adecuado crecimiento y desarrollo y se previenen los estados catabólicos que generan la aparición de la sintomatología característica de estas enfermedades (Helm, 2015). Teniendo en cuenta las

implicaciones de las AO en el estado nutricional y considerando que la información sobre el abordaje nutricional y la investigación en esta área es limitada, se hace necesario realizar un reporte de casos que permita conocer el contexto en el cual se desarrollan estas enfermedades, presentación y evolución clínica y nutricional, que permitan un acercamiento teórico y real de estas enfermedades. Para ello este trabajo busca dar respuesta a la siguiente pregunta de investigación: “¿Cuál es el estado nutricional de los casos reportados con acidemias orgánicas y sospecha de EIM, en el Hospital Central de la Policía Nacional?”.

### **3.2 JUSTIFICACIÓN DE LA INVESTIGACIÓN**

Las acidemias orgánicas son un grupo de EIM que se caracterizan por generar acumulación de ácidos orgánicos en fluidos biológicos. Estos ácidos orgánicos se generan como productos intermediarios del metabolismo de carbohidratos, aminoácidos y beta oxidación de ácidos grasos, que tienen efecto en el estado nutricional y a su vez, estas patologías demandan manejo nutricional que permita contribuir al control de la enfermedad y evitar deterioro tanto en la salud como la nutrición del paciente, sin embargo la investigación en este campo es limitada tanto por el reducido número de casos como por el reducido abordaje en la investigación. De otra parte, los reportes de caso constituyen una herramienta importante para los profesionales de la salud debido a que permite dar a conocer una situación patológica única y real en cuanto al abordaje terapéutico y su evolución (Crowe et al., 2011), teniendo en cuenta que las AO no son enfermedades que se presenten en alta frecuencia, conocer las manifestaciones clínicas, evolución, tratamiento y factores que intervienen en el estado nutricional de estos pacientes en un contexto local, mediante un reporte de casos permitiría tener un conocimiento de la situación en un contexto real, que contribuya, a la construcción de conocimiento e investigación en este campo.

## **4. OBJETIVOS**

### **4.1 OBJETIVO GENERAL**

- ❖ Identificar el estado nutricional de los niños de los casos reportados con acidemias orgánicas o sospecha de Errores Innatos del Metabolismo en el Hospital Central de la Policía Nacional en Bogotá.

### **4.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS**

- ❖ Describir las características clínicas y bioquímicas presentes en los niños reportados en los casos de acidemias orgánicas o sospecha de Errores Innatos del Metabolismo, en el Hospital Central de la Policía Nacional en Bogotá.
- ❖ Identificar el estado nutricional por antropometría de los niños reportados en los casos con acidemias orgánicas o sospecha de Errores Innatos del Metabolismo, en el Hospital Central de la Policía Nacional en Bogotá.
- ❖ Determinar la ingesta de energía y nutrientes de los niños reportados en los casos de acidemias orgánicas o sospecha de Errores Innatos del Metabolismo, en el Hospital Central de la Policía Nacional en Bogotá.
- ❖ Identificar la frecuencia de consumo de alimentos en los niños reportados con acidemias orgánicas o sospecha de Errores Innatos del Metabolismo, en el Hospital Central de la Policía Nacional en Bogotá.

## **5. MATERIALES Y MÉTODOS**

### **5.1 DISEÑO DE LA INVESTIGACIÓN**

Reporte de casos en el que se describen tres casos de niños con diagnóstico confirmado de EIM de los ácidos orgánicos y dos casos de niños con sospecha de EIM, donde se describe el estado nutricional y los factores que repercuten en el mismo, evolución clínica y bioquímica.

#### **5.1.1 POBLACIÓN ESTUDIO Y MUESTRA**

La población de referencia fueron los casos de los niños atendidos en la consulta nutricional ambulatoria u hospitalaria de EIM en el HOCEN. La muestra estuvo conformada por los casos de los niños reportados con AO en Hospital Central de la Policía Nacional en Bogotá. Los criterios de inclusión fueron: casos de niños atendidos por la consulta nutricional especializada en EIM, tener diagnóstico confirmado o sospecha de EIM, niños residentes en Bogotá o con posibilidad de asistir al HOCEN durante el periodo de recolección de datos, aceptación para participar en el estudio y firma del consentimiento informado (Anexo 1).

### 5.1.2 VARIABLES ANTRPOMÉTRICAS Y DE CONSUMO

Nombre de la variable	Definición	Medición
Peso	Parámetro antropométrico que mide la masa corporal total en un individuo (Kaufer-horwitz & Toussaint, 2008).	En menores de dos años, se tomó el peso usando pesabebés en sedestación y mayores de dos años se empleó una báscula digital en posición de bipedestación (Ministerio de Salud y Protección Social, 2016).
Talla/ longitud	Parámetro antropométrico que permite medir el crecimiento estatural de un individuo mediante la medición de la distancia que hay entre el vértex y las plantas de los pies (Leonberg, 2008).	En niños menores de 2 años o que tuvieran una estatura menor a 120 cm y su capacidad funcional se encontrara limitada, se utilizó infantómetro, en posición decúbito supino. En niños mayores de 2 años se utilizó tallímetro en posición de pie (Ministerio de Salud y Protección Social, 2016).
Perímetro cefálico	Parámetro antropométrico que permite medir indirectamente el crecimiento cerebral mediante la circunferencia cefálica (Coronado, Macaya Ruíz, Giraldo Arjonilla, & Roig-Quilis, 2015).	Se midió la distancia que va desde la parte superior de las cejas y las orejas, alrededor de la parte posterior de la cabeza. Se pasó la cinta antropométrica alrededor de la cabeza del sujeto y colocándola con firmeza sobre las protuberancias frontales y prominencia del occipital (Ministerio de Salud y Protección Social, 2016).
Perímetro braquial	Perímetro del punto medio del brazo entre los que permite medir indirectamente, las reservas proteicas y energéticas de un individuo (Ministerio de Salud y Protección Social, 2016).	Se midió la distancia entre el acromion y el olecranon del brazo no dominante del niño marcando el punto medio entre ambos. Se realizó la medición con cinta antropométrica alrededor del brazo, en reposo. (Ministerio de Salud y Protección Social, 2016).
Ingesta de energía, macro y micro nutrientes.	ingesta diaria de energía y nutrientes mediante el consumo de alimentos dentro un régimen alimentario (OMS, 2015).	Se calculó la ingesta de calorías y nutrientes mediante análisis químico de los recordatorios de 24 horas, utilizando como referenciaron las tablas de composición de alimentos de la USDA (United States Department of Agriculture, 2015), en términos de calorías, macronutrientes, vitamina A, calcio, hierro, zinc y los aminoácidos específicos según la patología.

## 5.2 MÉTODOS

Para la realización del reporte de serie de casos, se llevaron a cabo los siguientes pasos siguiendo la metodología de (Tellis, 1997):

Diseño del estudio de caso: En este paso, se aclaró la naturaleza y alcance de estudio, la población de interés para el investigador y el enfoque teórico de la investigación, que en este caso fue el enfoque cuantitativo.

Realización del estudio: Estos pasos incluyeron: a) diseño, prueba y ajuste de los instrumentos de recolección de datos, b) selección de los casos en coordinación con el Departamento de Nutrición del HOCEN y c) recolección de la información previa aprobación mediante la firma del consentimiento por los padres de los niños seleccionados. La recolección de la información se realizó mediante entrevistas con los padres o acudientes, revisión de historia clínica (HC) y revisión de archivos con la información de los exámenes de laboratorio realizados en cada caso.

Análisis del reporte de serie de casos: La información obtenida de las diferentes fuentes, se digitó y se analizó para cada uno de los casos utilizando aplicación de hojas de cálculo Microsoft Excel® versión 2016. Posteriormente, se interpretaron los resultados de cada caso con la información obtenida para cada una de las variables previamente definidas. De esta manera, las medidas antropométricas se analizaron teniendo en cuenta los estándares de crecimiento de la OMS (Organización Mundial de la Salud, 2004) y los puntos de corte de la resolución 2465 (Ministerio de Salud y Protección Social, 2016), considerando que no se cuenta con estándares específicos para estas AO. Para la evaluación de la ingesta de nutrientes, se realizó el cálculo de nutrientes mediante la tabla de composición de alimentos, la USDA (United States Department of Agriculture, 2015) y posteriormente se analizó esta ingesta frente a los requerimientos definidos para estas AO teniendo en cuenta las DRI (Standing Committee on the Scientific Evaluation of Dietary Reference Intakes, 1997) y los protocolos de manejo actuales para cada AO, dentro de ellos, Nutrition Support Protocols (Acosta & Yannicelli, 2001). Las pruebas bioquímicas se analizaron con base en los marcadores bioquímicos definidos para cada una de las AO, con base en literatura científica relacionada con el tema de investigación.

Conclusiones y recomendaciones: Se consolidaron los resultados obtenidos con el fin de establecer un significado de los hallazgos y de esa manera, establecer conclusiones y recomendaciones teniendo como base, la evidencia científica.

### **5.3 RECOLECCIÓN DE LA INFORMACIÓN**

La recolección de información se llevó a cabo mediante la revisión de historias clínicas de los pacientes, revisión de los archivos con todos los exámenes bioquímicos y de laboratorio realizados y una entrevista con los padres donde se diligenció la información en tres cuestionarios diferentes (Ver anexo 2, 3 y 4).

Información sobre antecedentes e información sociodemográfica: La información se obtuvo mediante entrevistas a los padres, donde se obtuvo información general del niño, antecedentes neonatales, familiares, patológicos, alimentarios y condiciones socioeconómicas, la cual fue registrada en los cuestionarios.

Evaluación del consumo de alimentos e ingesta de nutrientes: Se aplicó un recordatorio de 24 horas y 1 cuestionario de frecuencia de consumo con base en la información del último mes, para lo cual se emplearon cuestionarios previamente validados, que fueron probados en una muestra piloto.

Valoración antropométrica: Para la valoración antropométrica, se tomaron las medidas de peso, talla o longitud (longitud en menores de 2 años y talla en mayores de 2 años), PB y PC (en menores de 2 años). Todas las mediciones se tomaron por triplicado y se siguió el protocolo de medición de la Resolución 2465 de 2016 (Ministerio de Salud y Protección Social, 2016).

Información clínica y evolución de la enfermedad: Se realizó mediante la revisión de HC, la cual se registró en orden cronológico teniendo en cuenta las hospitalizaciones, evolución e intervenciones médicas y nutricionales realizadas. Esta revisión se realizó con el fin de complementar y validar la información brindada por los padres o cuidadores y fue registrada en un formato diseñado para tal fin.

Reporte de exámenes bioquímicos de seguimiento y/o diagnóstico: Se hizo revisión de cada uno de los archivos, con el fin de tomar la información con respecto a los resultados, valores de referencia, además de las conductas y decisiones que se habían tomado a partir de los resultados. Se tuvieron en cuenta tanto los exámenes de diagnóstico (en el caso de los pacientes con diagnóstico confirmado de EIM) como los de seguimiento.

### **5.4 ANÁLISIS DE LA INFORMACIÓN**

Una vez se obtuvo la información de los pacientes, se realizó la construcción de la base de datos con el fin de facilitar el análisis. Los datos obtenidos fueron tabulados en la base de datos construida a partir de la aplicación de hojas de cálculo Microsoft Excel® versión 2016. Para el análisis de la información de las variables antropométrica se utilizó el programa Anthro® y Anthro Plus® (mayores de 5 años) de la OMS y para el cálculo de los aportes de calorías y nutrientes de los alimentos reportados en los recordatorio de 24 horas se utilizó la tabla de composición de alimentos de la USDA (United States Department of Agriculture,

2015). Los nutrientes que se tuvieron en cuenta para el análisis fueron: Calcio, Hierro, Zinc, Vitamina A y en los casos con diagnóstico confirmado, se reportaron los aportes de aminoácidos (dependiendo de la restricción dietaria del EIM) de los aminogramas reportados en la misma fuente. Para el análisis de la información también se consultaron los protocolos de manejo nutricional para cada EIM, reportes de caso con los EIM estudiados y literatura científica relacionada.

## **6. RESULTADOS**

La muestra estuvo conformada por 5 casos de niños, de un total de 13 que se habían seleccionado; 6 lograron ser contactados, sin embargo, uno de ellos no aceptó ser incluido en el estudio. De los cinco casos reportados, tres correspondieron a niños con diagnóstico confirmado de acidemia isovalérica, acidemia 3-hidroxi-3-metilglutárica y Deficiencia múltiple de carboxilasas, y dos con sospecha de EIM. El rango de edad de los pacientes fue de 18 meses a 5 años y 3 meses. De la muestra seleccionada, un 60% correspondieron al sexo femenino y un 40% al masculino.

### **6.1 CASO 1**

Niña de 3 años, con diagnóstico de EIM de Deficiencia Múltiple de Carboxilasas por deficiencia de la enzima Holocarboxilasa sintetasa. El inicio de las manifestaciones clínicas relacionadas con su enfermedad fue a los 2 meses de vida y el diagnóstico se realizó a los 2 años y 8 meses de edad. Los antecedentes reportan edad gestacional de 39 semanas, peso al nacer 3520g y talla de 52cm, antecedentes de deshidratación severa neonatal, lactancia materna exclusiva de 3 días, lactancia materna total de 4 meses, edad de inicio de la alimentación complementaria a los 5 meses con verduras en crema y cereales en papilla (trigo, avena, arroz, cebada y maíz). Además presenta diagnóstico de trastorno de la deglución; a los 2 años y 3 meses se le realizó intervención quirúrgica para colocación de gastrostomía. Presenta antecedentes familiares de cuadros convulsivos por parte de abuela y primo materno. CSED: La niña vive con los padres y es cuidada por la madre. El padre es empleado con un nivel educativo de bachillerato, y el de la madre es ama de casa, nivel educativo universitario. Los ingresos económicos son de aproximadamente entre dos y tres salarios mínimos.

A la fecha de revisión del caso, la paciente había presentado 13 hospitalizaciones; los motivos de consulta fueron: cuadros convulsivos, émesis, tos, rinorrea, cianosis, desviación ocular y conjuntivitis, siendo los cuadros convulsivos y émesis los más frecuentes. Entre los signos clínicos reportados se destaca: desviación ocular, lesiones puntiformes en cuero cabelludo, hipotonía, dificultades para lograr el sostén cefálico, sedestación y bipedestación. El desarrollo neurológico a los 3 meses de edad fue reportado como normal, sin embargo, fue diagnosticada



con retraso en el desarrollo psicomotor a los 4 meses de edad. Los reportes de laboratorios que se realizaron con mayor frecuencia fueron amonio y lactato en sangre, y ácidos orgánicos en orina cuantitativos por cromatografía de gases-espectrometría de masas (GC-MS) los cuales presentaron elevación en la mayoría (Tabla 1 y 2). La elevación de los ácidos 3-hidroxi-propiónico, 3-hidroxi-isovalérico, 3-hidroxi-valérico, acetoacetato, 2-metil-3-cetovalérico, 3-cetovalérico, 2-metil-acetoacetico, isovalerilglicina, adípico, 3-metil-crotonilglicina, tigililglicina, 3-hidroxi-sebácico con predominio del ácido metilcátrico, se reportaron a los 3 meses, sin embargo, el diagnóstico se confirmó a los 2 años y 3 meses con la repetición del mismo parámetro (anexo 5). Los valores de lactato que presentaron mayor elevación fueron a los 22 días, 10 meses y 2 años y 10 meses de edad, edades en las cuales se presentó deshidratación y dificultades para respirar. Los valores de amonio con mayor elevación se presentaron a los 2, 8 y 14 meses, edades en las cuales se presentó fiebre, diarrea, émesis e hiporexia.

El inicio de tratamiento nutricional con suplementación de biotina y L-Carnitina fue a los 5 meses, prescrito por el médico pediatra; posteriormente a los 15 meses se realizó restricción dietaria de proteína. El tratamiento nutricional incluye fórmula especial concentrada de aminoácidos libre de isoleucina, metionina, treonina y valina, y fortificación con maltodextrinas, aceite de canola y cereal.

En la valoración antropométrica actual se registra un peso de 23.5 Kg (P/T: DS 7.1), talla de 96.5 cm (T/E: DS 0.4) y PB de 23.6 cm (PB/E: DS 5.6) (Anexo 6, 7 y 8). Los datos de peso tomados por el personal médico hasta la fecha de valoración se reportan en el tabla 3 donde se observa un aumento progresivo de peso, sin embargo, entre los 15 meses y hasta la fecha actual no se tomaron datos, por lo cual no es posible identificar en qué momento inició el sobrepeso (ver anexo 9). En la HC no se reportan datos de valoraciones nutricionales previas. En la exploración física se observó exceso de reservas de tejido adiposo y la imposibilidad para lograr la sedestación y bipedestación. **Clasificación antropométrica:** Obesidad y exceso de reservas corporales para la edad.

La ingesta de calorías y nutrientes a la fecha de valoración se reporta en la tabla 4, donde se reportó únicamente consumo de fórmula especial OACMEDB y fórmula polimérica sin lactosa fortificada (densidad energética 1.3 Kcal/mL) por sonda de gastrostomía. La prescripción fue la siguiente: 22 medidas de Nutrilón sin lactosa ®, (96.6 g), 3 cucharadas de OACMEDB (23.0 g), 20 medidas de Nessucar 8.6% (100.0 g), 6 cucharadas de Nestum 5 Cereales ® 2.6% (30.0 g) y 10 cucharadas de aceite de canola 4.3% para preparar una sola vez y posteriormente distribuirse en 6 tomas diarias (10:00 am, 2:00 pm, 6:00 pm, 10:00 pm, 2:00

am, 6:00 am). La dosis de biotina prescrita fue de 10.0 mL SGT/8hrs (150 mg/kg/día) y L-Carnitina 15 mL SGT/8 horas (191.5 mg/kg/día). La frecuencia de consumo únicamente reporta el consumo de fórmulas indicadas para la alimentación por gastrostomía (anexo 10).

**Diagnóstico nutricional:** Obesidad.

Tabla 1. Reporte de niveles de amonio en sangre según la edad.- Caso 1

Edad	22 días	2 meses	8 meses	13 meses	14 Meses			
Amonio en sangre por método enzimático	0.92 ug/mL	2.19 ug/mL	2,19 ug/mL	0.84 ug/mL	8.89 ug/mL	0.92 ug/mL	1.00 ug/mL	0.51 ug/mL

\*Ver anexo 5 con los reportes completos.

(VR: 0.17-0.80 ug/mL)

Tabla 2. Reporte de niveles de lactato en sangre según la edad.- Caso 1

Edad	22 días	2 meses	5 meses	8 meses	10 meses	13 meses	14 Meses		2 años y 2 meses
Lactato en sangre por método enzimático	53.8 mg/dL	24.5 mg/dL	1.1 mg/dL	24.2 mg/dL	53.9 mg/dL	31.6 mg/dL	24.5 mg/dL	24.1 mg/dL	45.6 mg/dL

\*Ver anexo 5 con los reportes completos.

(VR: 4.5-19.8 mg/dL)

Tabla 3. Reportes de peso tomados de la historia clínica. – Caso 1

Edad	2 meses	4 meses	5 meses	7 Meses	15 meses	39 meses
Peso (Kg)	4.9	6	7.8	9.3	10.8	23.5

\*Ver anexo 9. Evolución del peso desde el nacimiento hasta la fecha de valoración. – Caso 1.

Tabla 4. Aporte de energía y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en los dos recordatorios de 24 horas (Consumo en el hospital y en la casa) – Caso 1.

A. Calorías y macronutrientes

	Energía (Kcal)	Proteína (g)	Grasa (g)	Carbohidratos (g)
Consumido/día	1510	26.2	77.0	183.2
Consumido/Kg	64	1.1	3.3	7.8
Recomendación/día*	1318	39.5 – 49.4	43,9-51.2	191.0- 164.7
Recomendación/Kg	56	1.7- 2.1	1.9-2.2	8.1-7.0

\*El cálculo de calorías y nutrientes se realizó con base en las recomendaciones de (Acosta & Yannicelli, 2001). Requerimiento calórico calculado con peso ideal para la talla y un incremento del 20% por patología.

B. Micronutrientes

	Calcio (mg)	Hierro (mg)	Vitamina A (ER)	Zinc (mg)	Agua (mL)	Biotina (mg)	Isoleucina (mg)	Metionina (mg)	Treonina (mg)	Valina (mg)
Consumido/día*	996.3	14.4	552.3	9.2	950.0	3525.2	116.3	65	117.7	163.0
Recomendación/día	500.0	7.0	300.0	3.0	1393.0	40-100	493.5	493.5	141.0	634.5

\*El consumo está dado únicamente por las fórmulas GACMEDB®, Nutrilón sin lactosa® y módulos calóricos (Nessucar®, aceite de canola y Cereal Nestum® por sonda de gastrostomía. (Ver anexo 11 con el reporte completo)

## 6.2 CASO 2

Niña de 3 años y 3 meses, con diagnóstico de EIM de acidemia 3-hidroxi-3-metilglutárica. La edad de inicio de manifestaciones clínicas características de su enfermedad fue a los 11 meses de edad y el diagnóstico se realizó a los 2 años y 3 meses de edad. Los antecedentes reportan una edad gestacional de 40 semanas, peso al nacer de 3500g y talla de 50 cm, sin complicaciones durante el embarazo, periodo neonatal ni antecedentes de consanguinidad parental, lactancia materna exclusiva y total de 6 meses, edad de inicio de alimentación complementaria a los 6 meses con frutas en jugo, verduras en sopas, carne, pollo y pescado incluidos en sopas y caldos, huevo cocido, leche adicionada a jugos, queso, cereales como pasta y arroz y tubérculos como papa y yuca. Presenta antecedentes familiares de cuadros convulsivos por parte de primo materno. CSED: La niña vive con los padres y es cuidada por la madre. El padre es empleado con un nivel educativo de bachillerato y el de la madre ama de casa, nivel educativo universitario. Los ingresos económicos son de entre tres y cuatro salarios mínimos.

A la fecha de revisión del caso, la paciente había presentado 6 hospitalizaciones; los motivos de consulta fueron: estreñimiento, conjuntivitis, exantema, diarrea, deshidratación, convulsiones y rechazo a la alimentación, siendo los cuadros convulsivos los más frecuentes. Entre los signos clínicos reportados se destaca: hipotonía, distonía y superversión de la mirada. A los 11 meses fue diagnosticada con retraso en el desarrollo psicomotor. Los reportes de laboratorios realizados con mayor frecuencia fueron lactato en sangre y ácidos orgánicos por GC-MS en orina (tabla 5 y 6). El reporte de ácidos orgánicos no mostró mejoría posterior al tratamiento nutricional y los niveles más elevados se evidenciaron durante la hospitalización en la cual presentó cuadros convulsivos. Contrario a lo anterior, los niveles de lactato se encontraron dentro de los rangos de normalidad a excepción de un mes antes de iniciar el tratamiento nutricional. No se reportan valores de glicemia (anexo 12). El diagnóstico se realizó mediante análisis de ácidos orgánicos en orina con la elevación del ácido 3-metilglutárico.

Hasta la fecha de valoración, se reportaron un total de 4 controles por nutrición desde los 2 años y 4 meses hasta los 3 años y 1 mes con una frecuencia de 2 a 5 meses, en los cuales no se cuenta con la información completa de la valoración nutricional. Los reportes de peso y talla de las consultas nutricionales y tomados por el personal médico, se muestran en la tabla 8 en los cuales se evidencia un retraso en talla desde los 2 años y 9 meses sin mejoría posterior al tratamiento. El tratamiento nutricional fue prescrito por el nutricionista a los 2 años y 4 meses con suplementación de L-Carnitina, fórmula especial exenta de Leucina y fórmula infantil fortificada con maltodextrinas y aceite, en dos tomas diarias, y dieta por vía oral restringida en alimentos fuente de leucina (carnes, lácteos y huevo principalmente). Los aportes reportados

en ese momento fueron de: 500mg/kg/día de Leucina, 170Kcal/kg/día y 3gramos/kg/día de proteína. En el historial médico, se reportaron en reiteradas veces, errores en la preparación de la fórmula prescrita por parte de la madre además de brindar cantidades superiores a las prescritas, posterior a la instauración del tratamiento.

En la valoración antropométrica actual se reporta peso de 11.3 Kg (P/T: -0.1), talla de 85.2 cm (T/E: -3.0) y perímetro braquial de 14.3 cm (PB/E: -1.2 con edad cronológica y PB/E: 0.9). La edad de la talla es de 1 año y 11 meses (Anexo 13,14 y 15). En la exploración física no se observan signos clínicos de una carencia nutricional. **Clasificación antropométrica:** Retraso en talla, peso adecuado para la talla y adecuadas reservas corporales.

La ingesta de calorías y nutrientes a la fecha de valoración se muestra en la tabla 6, la cual evidencia aportes de Leucina y micronutrientes elevados en ambos casos. En el recordatorio de 24 horas, se reportó en general un consumo bajo de frutas, verduras y líquidos, un menor consumo de alimentos en el hospital (solo consumió una de las 3 tomas de fórmula prescritas) y un fraccionamiento de 3 tiempos de comida en el consumo del hospital y 7 en la casa. Las cantidades prescritas de la fórmula son añadidas a 4 Oz de agua (anexo 18) con módulo de fortificación de Nessucar 16.8% (40.0 g) que son preparadas una sola vez para todas las tomas del día. La frecuencia de consumo no reportó el consumo de carnes, lácteos ni huevo. Los otros grupos de alimentos mostraron un consumo adecuado, sin embargo, el consumo de frutas y verduras, es superior a lo reportado en los recordatorios de 24 horas (anexo 19). La dosis actual de L-Carnitina es de 13.3 mL/8 horas (353.0 mg/kg/día). **Diagnóstico nutricional:** Desnutrición crónica moderada (Waterlow-Res-2465)

Tabla 5. Reporte de ácidos orgánicos por GC-MS según la edad.– Caso 2

Edad	2 años y 10 meses	3 años y 1 mes	3 años y 3 meses
Ácido 3-Hidroxi-isovalérico	29 mmol/mol creatinina	50 mmol/mol creatinina	86 mmol/mol creatinina
Ácido 3-metilglutárico	56 mmol/mol creatinina	106 mmol/mol creatinina	113 mmol/mol creatinina
Ácido 3-metilglutacónico	401 mmol/mol creatinina	1236 mmol/mol creatinina	530 mmol/mol creatinina
Ácido 3-hidroxi-3-metilglutárico	86 mmol/mol creatinina	41 mmol/mol creatinina	111 mmol/mol creatinina

\*Ver anexo 12 con los reportes completos. (VR: <20 mmol/ mol Creatinina para Ácido 3-Hidroxi-isovalérico, Ácido 3-metilglutacónico, Ácido 3-hidroxi-3-metilglutárico y <10 mmol/mol creatinina para Ácido 3-metilglutárico).

Tabla 6. Reporte de niveles de lactato en sangre según la edad. – Caso 2

Edad	2 años y 3 meses	2 años y 4 meses	2 años y 10 meses
Lactato en sangre por método enzimático	20.36 mg/dL	17.64 mg/dL	16.4 mg/dL

\*Ver anexo 12 con los reportes completos. (VR: 4.5-19.8 mg/dL)

Tabla 7. Reportes de peso y talla tomados de la historia clínica. – Caso 2

Edad	2 años y 4 meses	2 años y 9 meses	2 años y 11 meses	3 años y 1 mes
Peso (Kg)	9.8	10.0	10.5	11.5
Talla (cm)	NR	83.0	84.0	85.0
DS. P/T	ND	-1.0	-0.8	0.1
DS. T/E	ND	-2.8	-2.7	-2.6

\*Ver Anexo 16 y 17. Evolución de peso y talla hasta la fecha de valoración.

Tabla 8. Aporte de energía y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en los dos recordatorios de 24 horas (Consumo en el hospital y en la casa) – Caso 2.

A. Macronutrientes

	Energía (Kcal)	Proteína (g)	Grasa (g)	CHOS (g)
Consumido/día (Hospital)	1309	30.6	35.6	212.3
Consumido/Kg (Hospital)	116	2.7	3.2	18.8
Consumido/día (Casa)	2168	47.8	75.9	389.7
Consumido/Kg (Casa)	190	4.2	6.5	34.5
Recomendación/día*	1348	30	29.9- 37.4	222.4-239.3
Recomendación/Kg	119	2.7	2.6-3.3	19.7-21.1

\*El cálculo de calorías y nutrientes se realizó con base en las recomendaciones de (Acosta & Yannicelli, 2001). Requerimiento calórico calculado con peso ideal para la talla, un incremento del 40% por desnutrición y patología.

B. Micronutrientes

	Leucina (mg)	Calcio (mg)	Hierro (mg)	Vitamina A (ug - ER)	Zinc (mg)	Agua (mL)
Consumido/día (Hospital)*	2023.0	498.5	8.1	560.1	5.3	408.0
Consumido/día (Casa)*	1837.0	1259.5	17.5	1721.3	12.2	1092.3
Recomendación/día	500.0-900	500.0	7.0	300.0	3.0	1496

\*En el hospital, el consumo de la fórmula representa un 28% de las calorías, y en la casa, el 41%. (Ver anexo 19 y 20) con el reporte completo). El consumo está dado por fórmula especial e infantil fortificada con alimentos como cereales, frutas, verduras, plátanos y azúcares.

### 6.3 CASO 3

Niña de 5 años y 3 meses, con diagnóstico EIM de academia isovalérica. La edad de inicio de las manifestaciones clínicas características del EIM fue a los 13 días de vida y el diagnóstico se realizó a los 4 años y 6 meses. Los antecedentes reportan una edad gestacional de 39 semanas, peso al nacer de 3250 g y talla al nacer de 50cm, sin complicaciones en el embarazo, periodo neonatal ni consanguinidad parental, lactancia materna exclusiva de 6 meses y total de 8 meses, edad de inicio de la alimentación complementaria a los 6 meses con frutas en trozos y jugos, y lácteos como yogurt con cereal y queso. Presenta antecedentes familiares por parte de tío paterno por posible EIM.

CSED: La niña vive con la madre, abuela y hermana, y es cuidada por la abuela. El padre es empleado con nivel educativo de bachillerato, madre ama de casa, nivel educativo universitario y abuela ama de casa con nivel educativo universitario. Los ingresos son de aproximadamente entre 3 y 4 salarios mínimos.

A la fecha de revisión del caso, la paciente había presentado 10 hospitalizaciones; los motivos de consulta fueron: émesis, pérdida de peso, rinorrea, intolerancia a la alimentación, dificultad para caminar y convulsiones, de los cuales, la intolerancia a la alimentación y émesis fueron los más frecuentes. Entre los signos clínicos reportados de destacan: hipotonía, alopecia, somnolencia y dificultad para lograr la sedestación. A los 4 años y 6 meses fue diagnosticada con retraso en el neurodesarrollo. Los reportes de laboratorios realizados con mayor frecuencia fueron: acilcarnitinas y carnitinas en sangre (tablas 9 y 10). El reporte de acilcarnitinas mostró disminución posterior al tratamiento nutricional, sin embargo, la sovaleril-2 metilbutitilcarnitina se mostró siempre por encima de los valores de normalidad. Los niveles de carnitina se mostraron sin anormalidades. El diagnóstico se confirmó con la elevación de los ácidos 3-hidroxi-isovalérico, isovalerilglicina e isovalerilglutámico mediante ácidos orgánicos en orina por GC-MS. No se reportaron los niveles de estos ácidos orgánicos en otras fechas (anexo 21).

La edad de inicio del tratamiento nutricional prescrito por el nutricionista fue a los 4 años y 6 meses con suplementación de L-Carnitina, y posteriormente a los 4 años y 8 meses con dieta por vía oral que incluía fórmula especial LEUMEDB, Nutrilón 3® con fortificación de maltodextrinas y aceite de canola, suplementación con L-Carnitina y consumo de alimentos con bajo contenido de Leucina (verduras, frutas y leguminosas principalmente); el aporte de la dieta prescrita en ese momento fue de 1300 Kcal/día y proteína de 2.5 g/día. En el historial médico no se reportó información del consumo de alimentos durante las hospitalizaciones, sin embargo en reiteradas veces, se informaron errores en la preparación de la fórmula prescrita por parte de la madre, debido a que confundía con frecuencia las cantidades que debía añadir de cada fórmula o módulo.

Hasta la fecha de valoración se reportaron 2 controles por nutrición a los 4 años y 6 meses y a los 4 años y 8 meses en los cuales no se cuenta con información sobre la valoración nutricional. Los reportes de peso tomados por historia clínica se muestran en la tabla 11, en los cuales no se reporta pérdida de peso, sin embargo no es posible analizar este dato en profundidad debido a que no se cuenta con la información de la talla y el indicador de peso para la edad no es válido para analizar el historial de peso en este contexto. En la valoración antropométrica actual se reporta peso de 15.5 Kg, talla de 103.8 cm (T/E: -1.4), IMC de 14.4 kg/m<sup>2</sup> (IMC/E: -0.6) y PB de 15.3 cm (P10-25) (Frisancho, 1981) (anexos 22 y 23 ). En la exploración física no se observaron signos clínicos de carencia nutricional y se observó buen estado general. Debido a la falta de información reportada previa a la valoración, no es posible identificar el momento en el cual inició la baja ganancia en talla. El IMC y perímetro del brazo se encuentran en normalidad por lo cual no hay evidencia de bajas reservas corporales.

**Clasificación antropométrica actual:** Riesgo de talla baja, IMC adecuado para la edad y adecuadas reservas corporales.

La ingesta de calorías y nutrientes a la fecha de valoración se muestra en la tabla 12, donde se reportó un aporte elevado de todos los macro y micronutrientes, en especial de Leucina. El consumo reportado en el recordatorio de 24 horas mostró un consumo de alimentos del grupo de cereales, frutas, verduras y leguminosas, fórmula especial LEUMEDB y fórmula infantil con módulo de maltodextrinas Nessucar ® 20.7% (40.0 g), en las tomas indicadas. El mayor aporte de Leucina se encuentra dado por el consumo de leguminosas y cereales. La frecuencia de consumo se reporta en el anexo 25 y en ella se reporta un consumo disminuido de frutas y verduras y un consumo nulo de lácteos, carnes y huevo. Actualmente recibe suplementación con L-Carnitina y Glicina en una dosis de 10.0 mL/8 hrs (193.5 mg/Kg/día) y 150 mg/Kg/día respectivamente.

**Diagnóstico nutricional actual:** Riesgo de talla baja (Res. 2465 de 2016)

Tabla 9. Reporte de niveles acilcarnitinas en sangre según la edad. – Caso 3

Edad	13 meses	4 años y 8 meses	5 años y 0 meses
Isovaleril-/2 metilbutirilcarnitina	16.7 nmol/mL	16.71 nmol/L	13.11 nmol/L
3-hidroxi-isobutirilcarnitina	0.79 nmol/mL	0.39 nmol/L	0.16 nmol/L

\*Ver anexo 21 con los reportes completos. (VR: Isovaleril-/2 metilbutirilcarnitina 11.05 nmol/mL y 3-hidroxi-isobutirilcarnitina 0.55 nmol/mL)

Tabla 10. Reporte de niveles carnitina libre y total en sangre según la edad. – Caso 3

Edad	4 años y 8 meses	5 años y 0 meses
Carnitina total	31.1 umol/L	31.1 umol/L
Carnitina libre	25.9 umol/L	23.5 umol/L

\*Ver anexo 21 con los reportes completos. (VR: C. libre 30-50 umol/L, C. total 43-65 umol/L)

Tabla 11. Reporte de peso tomado de la historia clínica. – Caso 3

Edad	4 años y 6 meses	5 años y 3 meses
Peso (Kg)	13.7	15.5

\*Ver anexo 24.

Tabla 12. Aporte de energía y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en los dos recordatorios de 24 horas (Consumo entre semana y fin de semana) – Caso 3.

A. Macronutrientes

	Energía (Kcal)*	Proteína (g)	Grasa (g)	Carbohidratos (g)
<b>Consumo/día (Entre semana)</b>	1334	33.5	46.5	199.0
<b>Consumo/Kg (Entre semana)</b>	86	2.2	3.0	12.8
<b>Consumo/día (Fin de semana)</b>	1498	43.5	42.6	237.6
<b>Consumo/Kg (Fin de semana)</b>	97	2.8	2.7	15.3
<b>Recomendación/día*</b>	1231	12.4-31.0	27.3-34.2	200.0- 233.9
<b>Recomendación/Kg</b>	79	0.8-2.0	1.8-2.2	12.9-15.9

\*El cálculo del requerimiento de calorías y nutrientes se realizó con base en las recomendaciones de (Acosta & Yannicelli, 2001; European registry and network for intoxication type metabolic disease, 2017). Requerimiento calórico calculado con peso ideal para la talla por IMC e incremento del 20% por patología.

B. Micronutrientes

	Leucina (mg)	Calcio (mg)	Hierro (mg)	Vitamina A (ug - ER)	Zinc (mg)	Agua (mL)
<b>Consumo/día (Entre semana)*</b>	947.5	1147.1	15.9	1549.8	11.3	1037.4
<b>Consumo/día (Fin de semana)*</b>	1193.5	1182.1	18.1	1646.8	13.0	1257.0
<b>Recomendación/día</b>	500.0-900	800.0	10.0	400.0	5.0	1231.0

\*EL consumo de la fórmula representa entre el 47 y 53% de las calorías totales (fin de semana y entre semana respectivamente). (Ver anexo 26 y 27 con el reporte completo)

#### 6.4 CASO 4

Niño de 2 años y 0 meses con sospecha de EIM no especificada. La edad en la cual se inició esta sospecha fue a los 7 meses de edad. Los antecedentes reportan una edad gestacional de 40 semanas con peso al nacer de 3830 g y talla al nacer de 51cm, encefalopatía hipóxica isquémica al nacimiento, sin antecedentes de consanguinidad parental ni complicaciones durante el embarazo, lactancia materna exclusiva y total de 1 día, edad de inicio de la alimentación complementaria a los cuatro meses con cereales en papilla, arroz, pan y arepa, solos o con verduras. CSED: vive con los padres y hermano, y es cuidado por la madre. El padre es empleado con un nivel educativo de bachillerato y la madre es ama de casa con nivel educativo bachillerato. Los ingresos son entre uno y dos salarios mínimos.

A la fecha de revisión del caso, presentó un total de 9 hospitalizaciones; los motivos de consulta fueron: parálisis de miembro superior derecho, convulsiones, tos, rinorrea, exantemas, estreñimiento, fiebre, diarrea y émesis, siendo estos dos últimos los más frecuentes. Entre los signos clínicos más frecuentes se destaca: hipotonía, fascias con hipertelorismo y tendencia a la plagiocefalia. Ha presentado regresiones en el neurodesarrollo, sin embargo no se reporta desde que momento. Los parámetros bioquímicos evaluados con mayor frecuencia fueron ácidos orgánicos cualitativos por GC-MS evaluados a la edad de 11 meses y 1 año y 3 meses, donde se encontró elevación de los ácidos 3-hidroxi-butírico y acetoacético (cuerpos cetónicos), junto con una aciduria dicarboxílica (aumentos de los ácidos



adípico, subérico insaturado, subérico, sebácico insaturado, sebácico) y aumento del ácido 3-hidroxisebácico, en todos los casos (anexo 28).

El inicio del tratamiento nutricional con restricción de proteína (1.0g/kg/día) fue a los 9 meses con fórmula infantil de continuación Nan2® fortificada con módulo de maltodextrin y frutas en jugo por vía oral. El aporte prescrito en ese momento fue de 109Kcal/kg y 1g/kg/día. Posteriormente a los 10 meses se inició suplementación con L-Carnitina. A los 14 meses se retiró la restricción de proteína debido a que no se tenía claridad sobre el posible diagnóstico y objetivos terapéuticos. No se le han prescrito fórmulas especiales hasta la fecha.

Hasta la fecha de valoración, se reportaron un total de 4 controles por nutrición a los 9 meses, 10 meses, 14 meses y 21 meses en los cuales no se reportó la información completa de la valoración nutricional. Los reportes de peso y talla de las consultas nutricionales y tomados por el personal médico se reportan en la tabla 13. En la valoración antropométrica actual se reporta peso de 10.6 Kg (P/T: -1.0), talla de 85.1 cm (L/E: -0.9) y PB de 13.7 cm (PB/E: -1.2) (anexo 29, 30 y 31). En la exploración física no se observaron signos clínicos de una carencia nutricional. **Clasificación antropométrica actual:** Peso adecuado para la talla, talla adecuada para la edad y reservas corporales adecuadas para la edad.

La ingesta de calorías y nutrientes a la fecha de valoración se muestra en la tabla 14, donde se reporta un aporte inadecuado de calorías, macronutrientes y micronutrientes, donde se resalta el aporte elevado de proteína y bajo aporte de líquidos. El recordatorio de 24 horas evidencia un menor consumo de alimentos en el hospital que en la casa, el cual está dado únicamente por alimentos de origen natural, sin fórmulas infantiles ni especiales (anexo 32 y 33). La frecuencia de consumo reporta un bajo consumo de lácteos, frutas, verduras y leguminosas (anexo 34) y es congruente con lo reportado en el recordatorio de 24 horas. La última dosis de suplementación con L-Carnitina prescrita fue de 6.5 mL/8hrs (184.0 mg/kg/día). **Diagnóstico nutricional actual:** Peso y talla adecuada para la edad (Res. 2465 del 2016)

Tabla 13. Reportes de peso y talla tomados de la historia clínica. – Caso 4

Edad	1 Mes	9 Meses	13 meses	14 meses	17 Meses	21 meses	24 meses
Peso (Kg)	3.5	8.0	8.5	8.5	10.0	9.6	10.6
Longitud (cm)	52.0	75.5	NR	NR	80.0	84.0	85.1
DS P/L	-1.0	-2.0	ND	ND	1.2	-1.9	-1.0
DS L/E	-1.4	-1.5	ND	ND	-0.5	-0.4	-0.9

\*Ver Anexo 35 y 36. Evolución de peso y talla hasta la fecha de valoración.

Tabla 14. Aporte de energía y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en los dos recordatorios de 24 horas (consumo en el hospital y casa). – Caso 4

	Energía (Kcal)	Proteína (g)	Grasa (g)	CHOS (g)	Calcio (mg)	Hierro (mg)	Vitamina A (ug - ER)	Zinc (mg)	Agua (mL)
<b>Consumo/día (Hospital)*</b>	817	34.8	18.4	125.5	118.0	4.9	162.0	4.6	886.8
<b>Consumo/Kg (Hospital)*</b>	77	3.3	1.7	11.8					
<b>Consumo/día (Casa)</b>	1423	46.4	28.0	247.2	346.0	9.6	513.0	4.3	1022.6
<b>Consumo/Kg (Casa)</b>	134	4.4	2.6	23.3					
<b>Recomendación/día*</b>	1252	21.9-31.3	41.7-48.7	172.1-197.2	500.0	7.0	300.0	3.0	1252.0
<b>Recomendación/Kg</b>	118	2.1-3.0	3.9-4.6	16.2-18.6					

\*EL consumo se encuentra representado en un 100% por alimentos de origen natural en una dieta vía oral. (Ver anexo con el reporte completo). El cálculo de calorías y nutrientes se realizó con base en la recomendación de las DRI y se calculó un aporte de calorías teniendo en cuenta el peso ideal para la talla y un incremento del 20% por patología.

### 6.5 CASO 5

Niño de 1 año y 6 meses, con sospecha de EIM por posible deficiencia de piruvato quinasa, carboxilasa o deshidrogenasa. Los antecedentes reportan una edad gestacional de 30 semanas, peso de 1350 g y talla al nacer de 41 cm, antecedentes de sepsis temprana, ictericia neonatal, enfermedad de membrana hialina y neumonía neonatal, sin complicaciones durante el embarazo ni antecedentes de muerte neonatal, lactancia materna exclusiva de 1 mes y total de 2 meses, edad de inicio de la alimentación complementaria a los 6 meses con fruta licuada, verduras en sopas o cremas, cereales en papilla y papa en puré. Por trastorno de deglución, se le realizó gastrostomía a los 12 meses de edad. Vive con los padres y hermano, y es cuidado por la madre. Padre empleado con nivel educativo de bachillerato y madre ama de casa, nivel educativo bachillerato. Los ingresos económicos son de dos a tres salarios mínimos.

A la fecha de revisión del caso, el paciente presentó un total de 8 hospitalizaciones, de las cuales los motivos de consulta fueron: cianosis, rinorrea, bronquiolitis, tos, dificultad respiratoria e hipoxemia, siendo estas dos últimas las más frecuentes. Entre los signos clínicos reportados se destaca: cianosis e hipotonía. A los 7 meses de edad fue diagnosticado con retardo global de neurodesarrollo. Los parámetros bioquímicos evaluados con mayor frecuencia fueron lactato y amonio en sangre (anexo 37). Los niveles de lactato mostraron mayor elevación a los 7 y 15 meses, en los cuales se presentó cuadro infeccioso e hipoxemia. Los niveles de amonio no han mostrado alteraciones hasta la fecha.

Hasta la fecha de valoración no se ha realizado prescripción de fórmulas especiales y se reportó un total de 2 consultas por nutrición a los 12 y 17 meses, en las cuales no se mostraron datos de la valoración nutricional. En la tabla 17 se muestra el historial de peso reportado por el personal médico en la historia clínica. En la valoración antropométrica actual, se registró un peso de 9.3 Kg (P/L: -1.8), longitud de 81.6 cm (L/E: -0.3), perímetro cefálico de 45.1 cm (PC/E:

-1.6) y perímetro braquial de 13.1 cm (PB/E: -1.5) (anexo 38-41). En la exploración física no se evidencian signos clínicos producto de una carencia nutricional. **Clasificación antropométrica actual:** Bajo peso para la longitud, longitud adecuada para la edad, reservas corporales adecuadas para la edad y perímetro cefálico adecuado para la edad.

La ingesta de calorías y nutrientes (tabla 18) no evidencia diferencias entre el consumo entre semana y fin de semana debido a que el régimen de alimentación es el mismo. Se reporta además un consumo bajo de grasa debido a que solo se incluyen frutas y fórmula en la alimentación actual que no brindan aportes elevados de grasa, un consumo elevado de todos los micronutrientes e ingesta baja de líquidos. El recordatorio de 24 horas reportó una ingesta actual de fórmula infantil fortificada con módulo de cereal Nestum® 5.8% (45.0 g) y módulo de maltodextrinas Nessucar® 15.3% (120.0 g), por sonda de gastrostomía y frutas en puré con caldos de carne o pollo que hacen parte de la dieta vía oral que se le estaba reiniciando en ese momento. La fórmula enteral representa un 97% de las calorías totales consumidas y el porcentaje restante está dado por dieta vía oral (anexo 42 y 43). Actualmente no recibe suplementación con algún nutriente ni ha recibido fórmulas especiales. La frecuencia de consumo reportó un consumo únicamente de fórmula infantil fortificada distribuida en 6 tomas diarias, un consumo de frutas 2 veces al día y caldos 1 vez al día (anexo 44). **Diagnóstico nutricional actual:** Desnutrición aguda leve (Waterlow- Res. 2465 de 2016)

Tabla 15. Reporte de niveles de amonio en sangre según la edad. – Caso 4

Edad	12 meses	13 meses	13 meses	13 meses	13 meses	14 meses	15 meses
Amonio en sangre por método enzimático	27.2 umol/L	36.2 umol/L	30.7 umol/L	24.5 umol/L	25.2 umol/L	38.6 umol/L	23.1 umol/L

\*Ver anexo 37 con los reportes completos (VR: 18.2-71.2 umol/L)

Tabla 16. Reporte de niveles de lactato en sangre según la edad.

Edad	7 meses	12 meses	13 meses	13 meses	13 meses	13 meses	14 meses	15 meses	15 meses	16 meses
Lactato en sangre por método enzimático	41.7 mg/dL	34.4 mg/dL	39.6 mg/dL	25.3 mg/dL	19.4 mg/dL	16.6 mg/dL	18.5 mg/dL	41.7 mg/dL	18.8 mg/dL	16.0 mg/dL

\*Ver anexo 37 con los reportes completos (VR: 4.5-19.8 mg/dL)

Tabla 17. Reportes de peso y talla tomados de la historia clínica. – Caso 5

Edad	3 meses	7 meses	10 meses	16 meses	18 Meses
Peso (Kg)	6.8	7.3	8.8	9.9	9.3
Longitud (cm)	NR	67.0	NR	NR	81.0
DS P/L	ND	-0.7	ND	ND	-1.8
DS L/E	ND	-0.1	ND	ND	-0.3

\*Ver anexo 45 y 46. Evolución de peso y talla hasta la fecha de valoración.

Tabla 18. Aporte de energía y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en los dos recordatorios de 24 horas (Consumo entre semana y fin de semana). – Caso 5

	Energía (Kcal)	Proteína (g)	Grasa (g)	Carbohidratos (g)	Calcio (mg)	Hierro (mg)	Vitamina A (ug - ER)	Zinc (mg)	Agua (mL)
<b>Consumo/día (Entre semana)</b>	1195	20.0	21.6	230.6	720.1	11.4	647.0	7.8	650.7
<b>Consumo/Kg (Entre semana)</b>	128	2.2	2.3	24.8					
<b>Consumo/día (Fin de semana)</b>	1186	19.7	21.6	228.1	718.1	11.4	633.0	7.8	164.9
<b>Consumo/Kg (Fin de semana)</b>	128	2.1	2.3	24.5					
<b>Recomendación/día</b>	1046	18.6-27.9	34.9-40.7	143.8 -164.7	500.0	7.0	300.0	3.0	872.0
<b>Recomendación/Kg</b>	112	2.0-3.0	3.7-4.4	15.4-17.7					

\*El consumo de la fórmula representa un 97% de las calorías (Ver anexo con el reporte completo). El cálculo de calorías y nutrientes se realizó con base en la recomendación de las DRI y se calculó un aporte de calorías teniendo en cuenta el peso ideal para la talla y

## 7. DISCUSIÓN DE RESULTADOS

### 7.1 NIÑOS DIAGNOSTICADOS CON ACIDEMIAS ORGÁNICAS

Las acidemias orgánicas (AO) son un grupo de enfermedades genéticas que se caracterizan por la acumulación de ácidos orgánicos. Aunque los compuestos acumulados han a depender de la ruta metabólica afectada, la clínica observada corresponde a un síndrome de intoxicación presentándose manifestaciones clínicas inespecíficas, dentro de las cuales se destaca la presencia de émesis, intolerancia a la alimentación, hipotonía, letargia, cuadros convulsivos, acidosis metabólica e hiperamonemia (Barrera et al., 2014). En los pacientes reportados se observó inicio de los síntomas entre los 13 días y 11 meses de edad con émesis y cuadros convulsivos principalmente. Además, en todos los casos se observó un historial de múltiples hospitalizaciones, el cual es un hallazgo común en este tipo de patologías (Sanjurjo & Baldellou, 2014). Si bien estas características clínicas suelen ser inespecíficas, los múltiples reingresos hospitalarios acompañados de hallazgos como hiperamonemia, acidosis láctica, compromiso hematológico y retraso en el desarrollo psicomotor, son sugestivos con una AO. Dichos hallazgos llevaron a la sospecha de EIM y el inicio de estudios específicos como la evaluación de ácidos orgánicos en orina o acilcarnitinas en sangre, que finalmente condujeron a la confirmación del diagnóstico.

En todos los casos se observó demoras en el diagnóstico, el cual fue establecido entre los 2 y 5 años de edad. Adicionalmente, en los casos 1 y 3, se observó que previo al establecimiento del diagnóstico definitivo, en la HC ya se habían reportado metabolitos que eran compatibles con un perfil bioquímico de AO. Si bien se desconocen las razones por las cuales hubo un retraso en el diagnóstico de estas enfermedades, es posible que el limitado conocimiento que se tiene de estas, lleve a que se presenten dificultades en el momento de reconocer hallazgos

clínicos sugestivos con una AO. Otro factor que también pudo contribuir al retraso en el diagnóstico, es el antecedente de convulsiones por parte de familiares maternos en los casos 1 y 2, a lo que se pudo atribuir inicialmente el cuadro convulsivo, retrasando la sospecha de un EIM.

En la valoración, los tres niños reportados presentaron un compromiso neurológico, con trastorno de la deglución (caso 1) y retraso en el desarrollo psicomotor (caso 2), los cuales tienen implicaciones tanto en el estado nutricional como en el tratamiento. Según historial médico, dicho compromiso no fue evidente en los primeros meses de vida y pudo haberse evitado si el diagnóstico y tratamiento se hubiesen realizado de manera temprana, ya que la literatura reporta que el tratamiento nutricional temprano ha permitido un crecimiento y desarrollo normal para la edad en estas patologías (Marcos Plasencia et al., 2008). La acumulación de metabolitos tóxicos de manera crónica, conduce a descompensaciones metabólicas recurrentes, las cuales en este contexto podrían ser las razones por las cuales se presenta un mayor compromiso clínico de los pacientes. En los casos reportados, es posible que las descompensaciones metabólicas hayan sido desencadenadas por la presencia de infecciones, las cuales conducen a periodos catabólicos. Adicionalmente, los antecedentes reportados de lactancia materna menor a 2 años (lactancia materna total de 1 día-8 meses y exclusiva de 1 a 6 meses) pudieron generar una mayor predisposición a presentar cuadros infecciosos. Se ha reportado un factor protector de la leche materna debido a que su contenido nutricional modula de manera positiva la respuesta inmunológica en el lactante (García-López, 2011). Por esta razón y otros beneficios de la lactancia materna sobre el desarrollo integral y estado nutricional del niño, hubiese sido conveniente que los pacientes recibieran lactancia materna por un tiempo más prolongado, teniendo en cuenta que la lactancia materna no se encuentra contraindicada en este grupo de EIM. (Baldellou Vázquez, 2004)

Como se mencionó anteriormente, el retraso en el proceso diagnóstico, conlleva una instauración tardía del tratamiento nutricional generando repercusiones desfavorables en el estado nutricional. Además, en los casos reportados se observó una ausencia de tratamiento y seguimiento nutricional continuo, lo cual impide la indicación de un tratamiento adecuado y oportuno capaz de contribuir a un mejor pronóstico de la patología y estado nutricional, disminución de complicaciones metabólicas y presencia de secuelas irreversibles como retraso en el neurodesarrollo y desnutrición crónica. En cuanto a la consejería y educación nutricional que debe realizarse durante las consultas de nutrición, en los casos analizados no fue posible precisar si dicha educación se realizó o no, ya que si bien se reportaron errores en la preparación de la fórmula por parte de la madre en los casos 2 y 3, estas situaciones pueden

haber sido resultado de una baja adherencia al tratamiento nutricional por parte del cuidador o familiar, o falta de educación nutricional a la familia, que le dé a conocer la importancia e implicaciones que tiene la alimentación en este tipo de enfermedades. Otros factores que pudieron incidir en la baja adherencia al tratamiento nutricional fueron: las características organolépticas propias de las fórmulas especiales, ya que estas no siempre suelen ser aceptadas por los niños; los horarios establecidos para las tomas de fórmula enteral por gastrostomía (como en caso 1, donde se establecieron horarios de toma en la madrugada, generando desgaste innecesario al cuidador), y el proceso de inapetencia que suele presentarse cuando se está en desbalance metabólico, principalmente durante las hospitalizaciones.

La evaluación cualitativa y cuantitativa del consumo de alimentos e ingesta de nutrientes mostró dificultades para cumplir con los requerimientos nutricionales, pues tanto en la acidemia isovalérica como en la 3 hidroxí-3-metilglutárica no se reportaron ingestas adecuadas de Leucina y proteína, que por el contrario, sobrepasaron los rangos de ingesta recomendada. Esto se relaciona con una menor rigurosidad por parte del cuidador en cuanto a las cantidades indicadas de los alimentos de proteína de bajo valor biológico, a pesar de no evidenciarse un consumo de alimentos con alto contenido de Leucina en los cuestionarios de frecuencia de consumo y recordatorio de 24 horas. A pesar de que los grupos de alimentos como leguminosas y cereales poseen un menor aporte de este nutriente, se debe educar a los padres y cuidadores en cuanto a las porciones de alimentos que deben consumirse. Contrario a lo anterior, en el caso 1 se observó un mayor control en la alimentación debido a que el soporte nutricional por gastrostomía permite regular mejor la ingesta de nutrientes. A pesar de lo anterior, se observó un estado de malnutrición por exceso, posiblemente por el aporte elevado de grasas y la fortificación de las fórmulas lo que lleva a cuestionar la necesidad de su uso en esta paciente.

En el caso 1 es de resaltar el hecho de que no se evidenció respuesta bioquímica ni nutricional hasta la fecha de valoración a pesar de haberse instaurado dosis altas de Biotina (por encima del requerimiento de 40 a 100 mg/día de Biotina) y L-Carnitina (Acosta & Yannicelli, 2001) con restricción de proteína total y de isoleucina, metionina, valina y treonina mediante uso de fórmula especial. La restricción de proteína en la DMC no es común, ya que solo se recurre a esta condición cuando la suplementación con Biotina no evidencia mejoría en el estado clínico del paciente (Sanjurjo & Baldellou, 2014), como ocurrió en este caso. La fórmula especial prescrita, a pesar de que se incluye en el tratamiento nutricional de la acidemia propiónica, puede utilizarse en esta patología debido a que tanto la DMC como la acidemia propiónica

comprometen la actividad de la enzima propionil-CoA carboxilasa, cuyo déficit genera los productos con mayor toxicidad (Helm, 2015); así mismo, la prescripción de la fórmula Nutrilón sin Lactosa®, puede deberse a su bajo aporte de Isoleucina (Meneses, 2015).

Durante la recolección de información de los casos de estudio, no se encontraron datos sobre la ingesta durante las hospitalizaciones, ni tampoco información específica sobre el seguimiento y ajuste dietario acorde a las necesidades nutricionales. Lo anterior, sumado a datos de valoraciones antropométricas previas incompletos (v.g. solo peso o solo talla), constituyen un obstáculo al momento de identificar la evolución del estado nutricional de estos pacientes. Adicionalmente se observa falta de seguimiento y correlación de los resultados paraclínicos con la condición clínica de cada uno de los pacientes. Este tipo de información es fundamental para realizar ajustes en la prescripción dietaria y los objetivos terapéuticos que tenga en cuenta la situación metabólica y nutricional individual de cada paciente. Finalmente, es importante resaltar que a pesar de que la valoración nutricional realizada en el presente trabajo permitió llegar a un diagnóstico nutricional, debido a la ausencia de información anteriormente descrita no fue posible establecer la etiología del mismo, motivo por el cual, únicamente se tuvo en cuenta la información que se recolectó.

En resumen a la fecha de valoración se identificaron 3 casos de niños con AO cuyo estado clínico y nutricional evolucionó de manera desfavorable, no hay evidencia de una adecuada adherencia al tratamiento nutricional y con un inadecuado seguimiento del estado nutricional, lo cual refuerza y da evidencia de la importancia que tiene un seguimiento riguroso además de un grupo de trabajo interdisciplinario que tenga conocimiento de estas enfermedades y los factores que inciden en el deterioro clínico de esta población.

## **7.2 NIÑOS CON SOSPECHA DE EIM**

Se reportaron dos casos de niños con sospecha de EIM, en los cuales las manifestaciones clínicas se observaron entre los 2 días y el primer mes de vida con sintomatología sugestiva de EIM como hipotonía, hiperamonemia, acidosis láctica, émesis, entre otros, lo que condujo a iniciar estudios para este tipo de enfermedades.

El compromiso neurológico en estos pacientes fue evidente a partir de los 9 y 12 meses con deterioro progresivo. Si bien en los EIM y particularmente en las AO, es de esperar que este compromiso se evidencie como consecuencia de la acumulación de metabolitos tóxicos de manera crónica, existen otros factores, no relacionados con EIM, que pueden generar este tipo de compromiso. En los casos reportados, hubo antecedentes neonatales de importancia que pueden asociarse al cuadro neurológico actual de los pacientes. En el caso 4, se reportó

encefalopatía hipóxica isquémica y el caso 5 es un lactante pretérmino, factor que predispone un mayor riesgo de presentar problemas en su desarrollo neurológico, ya sea a nivel cognitivo, motor, sensorial o de comportamiento (Barra C. & Alvarado M., 2012). Por otra parte, el desarrollo de complicaciones respiratorias como bronquiolitis, dificultad respiratoria y cianosis, aunque presente en EIM como la DMC y las MPS, puede presentarse secundario a condiciones como la enfermedad de membrana hialina y neumonía neonatal reportadas en el caso 5, y la encefalopatía hipóxica isquémica en el caso 4.

Es de resaltar que en el caso 4 ante la sospecha de EIM, aunque sin un diagnóstico definitivo, se tomaron algunas medidas terapéuticas comunes en las acidemias orgánicas como la suplementación de L-Carnitina, y restricción dietaria de proteína por alrededor de 5 meses. La prescripción de L-Carnitina sin tener claridad del diagnóstico, puede deteriorar el estado clínico del paciente. Se han encontrado estudios que demuestran que la suplementación con este aminoácido en cantidades superiores a las requeridas, puede fomentar el crecimiento de bacterias que producen trimetilamina (TMA) cuya acumulación produce un olor característico a pescado en descomposición; además, de igual manera se han reportado efectos adversos como obstrucción arterial (Cleveland Clinic, 2015). Por otra parte, una restricción en el aporte dietario de proteína cuando no se requiere, afecta el estado nutricional y así mismo, el crecimiento del niño. En este caso particular, posterior a la restricción dietaria de proteína, la madre refirió mejoría en el paciente, sin embargo, al observar los laboratorios, no hubo cambios en la excreción de ácidos orgánicos reportados a los 11 y 15 meses, ya que los metabolitos evaluados, permanecieron en aumento, y el estado nutricional no mostró mejoría, especialmente en el crecimiento estatural. Por lo anterior, no es recomendado realizar este tipo de cambios en la dieta sin la confirmación del diagnóstico, ya que pueden repercutir de manera negativa en la salud y estado nutricional de los pacientes.

Considerando que en estos pacientes no hay diagnóstico de EIM establecido, los objetivos del manejo nutricional deben enfocarse a cubrir la demanda metabólica teniendo en cuenta las características de las enfermedades que presentaban a la fecha de valoración. En ambos casos se observó una dieta no equilibrada debido a un consumo elevado de carbohidratos y deficiente de grasas, además de un inadecuado cubrimiento de calorías, en especial en el caso 4, ya que existen diferencias entre el consumo de alimentos durante la hospitalización y el hogar. A pesar de que en el caso 5 la gastrostomía permitía un mayor control de la alimentación, la reintroducción de alimentos vía oral identificada en el recordatorio de 24 horas, no fue apropiada para la condición del paciente quien presenta un trastorno deglutorio. Esto



debido a que parte de los alimentos incluidos tenían consistencias muy acuosas que aumentan el riesgo broncoaspiración (García et al., 2011).

En resumen, el manejo nutricional de los pacientes con sospecha de EIM debe encaminarse a la prevención de periodos catabólicos que en general afectan la condición nutricional de cualquier paciente, promover un adecuado crecimiento y desarrollo por medio de una dieta que atienda a las demandas metabólicas propias de sus complicaciones actuales y brindar herramientas de educación nutricional que contribuyan a lograr estos objetivos.

## **8. CONCLUSIONES**

- Conocer la presentación clínica de estas enfermedades, su fisiopatología y relación con los parámetros bioquímicos, son fundamentales para llevar a cabo el seguimiento nutricional en esta población. Un adecuado manejo y seguimiento nutricional en estos pacientes depende de una buena correlación de las prescripciones con las condiciones clínica-bioquímicas del paciente en un momento determinado.
- En la mayoría de los casos reportados se observó un inadecuado estado nutricional, el cual estuvo influenciado por un diagnóstico y tratamiento tardío, además de una ausencia de valoración y diagnóstico nutricional oportunos, lo cual impidió establecer una terapia nutricional acorde a las necesidades de cada niño y capaz de prevenir un mayor deterioro de la enfermedad.
- Se observó un consumo inadecuado de calorías y nutrientes en la mayoría de los casos reportados, posiblemente influenciado por ausencia de vigilancia, monitoreo y educación nutricional individualizada que pudieron contribuir en la baja adherencia al tratamiento nutricional y por lo tanto, un deterioro en el estado nutricional.
- Es necesario brindar educación al personal de salud, que permita identificar de manera temprana un EIM, permitiendo la instauración de un tratamiento oportuno y adecuado en un esquema de trabajo interdisciplinario.

## 9. RECOMENDACIONES

- Para realizar el tratamiento adecuado y oportuno de las AO – EIM es necesario que el profesional nutricionista dietista realice la valoración nutricional individual completa que incluya todos los componentes y no sea limitada a la valoración antropométrica en un momento en el tiempo, ya que no permitirá la formulación de un tratamiento nutricional adecuado en tiempo, edad, estado nutricional y evolución de la patología.
- Es indispensable realizar vigilancia nutricional incluyendo todos los parámetros y monitoreo del tratamiento nutricional con el fin de determinar la adherencia y realizar los ajustes de acuerdo con las condiciones, metabólicas, nutricionales y de salud del niño.
- Se recomienda que el profesional en Nutrición y Dietética investigue e indague a profundidad, no solamente sobre manejo nutricional de los EIM, sino también sus formas de presentación, manifestaciones clínicas más importantes y la forma en la cual deben interpretarse los hallazgos bioquímicos, pues el éxito de una terapia nutricional depende de la capacidad de análisis e integración de la información.
- Se sugiere que a futuro se investigue en mayor profundidad sobre la forma la cual debería brindar la consejería nutricional a los padres y cuidadores de estos pacientes, debido al poco conocimiento que se tiene sobre las estrategias que se implementan en este contexto, además de la importancia que tiene en el estado nutricional de la población estudiada.
- Se recomienda que el Hospital Central de la Policía Nacional, especialmente en la consulta nutricional de EIM, realice seguimiento y valoración nutricional en estos pacientes incluyendo todos los componentes de la valoración nutricional y realizando los ajustes pertinentes a los requerimientos nutricionales teniendo en cuenta todos los parámetros de monitoreo nutricional. Adicionalmente se recomienda tener en cuenta los hallazgos reportados en este trabajo para continuar con el seguimiento de estos pacientes, teniendo en cuenta que dichos resultados serán socializados con el equipo tratante y se les hará entrega de una copia de este documento.

## 10. REFERENCIAS

- Acosta, B., & Yannicelli, S. (2001). *Nutrition Support Protocols*. (B. Acosta Phyllis & S. Yannicelli, Eds.) (Primera ed). Columbus.
- Asociación Catalana de trastornos metabólicos hereditarios. (2017). Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica. Retrieved March 29, 2017, from <https://www.guiametabolica.org/ecm/aciduria-3-hidroxi-3-metilglutarica>
- Baldellou Vázquez, A. (2004). Lactancia materna y errores congénitos del metabolismo, 1–19.
- Barra C., L., & Alvarado M., R. (2012). Frecuencia de riesgo neurobiológico en recién nacidos. *Revista Chilena de Pediatría*, 83(6), 552–562. <https://doi.org/10.4067/S0370-41062012000600004>
- Barrera, L. A., Espejo, Á. J., Espinosa, E., & Echeverri, O. Y. (2014). *Errores Innatos del metabolismo*. (L. A. Barrera Avellaneda, Á. J. Espejo Mojica, E. Espinosa García, & O. Y. Echeverri Peña, Eds.) (Primera ed). Bogotá D.C.
- Barrios, F., & Rodríguez, L. (2014). Encefalopatía metabólica en acidemia isovalérica: Informe de caso. *Arch Venez Puer Ped vol.77 no.1 Caracas Mar. 2014*, 1–6. Retrieved from [http://www.scielo.org/ve/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0004-06492014000100006](http://www.scielo.org/ve/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-06492014000100006)
- Bendeira, A., & Vilarhino, L. (2014). Orphanet: The Portal for rare disease and orphan drugs. Retrieved March 31, 2017, from [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=EN&data\\_id=3296&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=3-Hydroxy-3-methylglutaryl-CoA-lyase-deficiency&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Disease\(s\)/group\\_of\\_diseases=3-hydroxy-3-methylglutaric-a](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=3296&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=3-Hydroxy-3-methylglutaryl-CoA-lyase-deficiency&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease(s)/group_of_diseases=3-hydroxy-3-methylglutaric-a)
- Cleveland Clinic. (2015). Gut Flora-Dependent TMAO: New Studies Extend Its Reach Beyond the Arteries to the Heart and Kidneys.
- Colombo, M., Cornejo, V., & Erna, R. (2003). *Errores Innatos en el metabolismo del niño*. (M. Colombo, V. Cornejo, & R. Erna, Eds.) (Segunda Ed). Santiago de Chile.
- Coronado, R., Macaya Ruíz, A., Giraldo Arjonilla, J., & Roig-Quilis, M. (2015). Concordancia entre una función de crecimiento del perímetro cefálico y la discapacidad intelectual en relación con la etiología de la microcefalia. *Anales de Pediatría*, 83(2), 109–116. <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2014.10.030>
- Crowe, S., Cresswell, K., Robertson, A., Huby, G., Avery, A., & Sheikh, A. (2011). The case study approach. *BMC Medical Research Methodology*, 11, 100. <https://doi.org/10.1186/1471-2288-11-100>
- European registry and network for intoxication type metabolic disease. (2017). Isovaleric Acidemia : Quick reference guide Follow up, 1(lvd), 1–5.
- Frisancho, A. (1981). New norms of upper limb fat and muscles areas for assessment of nutritional status. *American Journal of Clinical Nutrition*, 34(11), 2540–2545.
- García-López, D. R. (2011). Composición e inmunología de la leche humana. *Acta Pediatr Mex*, 3232(44), 223–230.
- García, D. C., Lin, L. P., Prado, F., Salinas, L. P., Villanueva, K. R., Trepát, G., & Meneses, I. (2011). Guías clínicas para la alimentación en pacientes con trastorno de la deglución. *Neumología Pediátrica*, 6(2), 67–71.
- Gick, J. (2010). Acidemias orgánicas. *European Registry and Network for Intoxication Type Metabolic Diseases*, 1, 1–17.
- Goodman, Stephen I. Frerman, F. E. (2017). The online metabolic and molecular bases of inherited disease. Retrieved March 17, 2017, from <http://ommbid.mhmedical.com/ommbid-index.aspx>
- Helm, J. R. (2015). *Nutrition Management of Inherited Metabolic Diseases*. (L. E. Bernestein, F. Rohr, & J. R. Helm, Eds.) (Primera ed). Nueva York. <https://doi.org/10.1007/978-3-319-14621-8>

- Kasapkara, C. S., Ezgu, F. S., Okur, I., Tumer, L., Biberoglu, G., & Hasanoglu, A. (2011). N-carbamylglutamate treatment for acute neonatal hyperammonemia in isovaleric acidemia. *European Journal of Pediatrics*, 170(6), 799–801. <https://doi.org/10.1007/s00431-010-1362-9>
- Kaufer-horwitz, M., & Toussaint, G. (2008). Indicadores antropométricos para evaluar sobrepeso y obesidad en pediatría. *Medigraphic*, 502–518.
- Leonberg, B. (2008). *Pediatric Nutrition Assessment* (Primera ed). Miami.
- Marcos Plasencia, L. M., García García, R., Martínez Rey, L., Pérez Torres, A. J., Galcerán Chacón, G., & Tamayo Chang, V. (2008). Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica. intervención dietoterapéutica en un caso de la enfermedad. *Revista Cubana de Alimentación Y Nutrición.*, 18(2), 278–292.
- Martínez Martínez, G., Noreía, A. L., Martínez Sanz, J. M., & Moncada, R. O. (2015). Revisión metodológica para escribir y publicar casos clínicos: Aplicaciones en el ámbito de la nutrición. *Nutricion Hospitalaria*, 32(5), 1894–1908. <https://doi.org/10.3305/nh.2015.32.5.9654>
- Meneses, A. (2015). *Protocolo de manejo nutricional para niños con enfermedad de orina con olor a Jarabe de Arce y Fenilcetonuria en el Hospital Universitario San Ignacio*. Pontificia Universidad Javeriana.
- México, G. F. de. (2013). *Guía de Referencia Rápida Acidemias Orgánicas: Acidemia metilmalónica y propiónica* (Primera ed). Ciudad de México: Consejo de salubridad general.
- Ministerio de Salud y Protección Social. (2016). *Resolución 2465 de 2016* (Primera ed). Bogotá D.C.
- OMS. (2015). Alimentación sana. Retrieved May 12, 2017, from <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs394/es/>
- Organización Mundial de la Salud. (2004). Patrones de crecimiento infantil. Retrieved April 19, 2017, from <http://www.who.int/childgrowth/mgrs/es/>
- Sanjurjo, P., & Baldellou, A. (2014). *Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias* (Cuarta edi). Madrid.
- Standing Committee on the Scientific Evaluation of Dietary Reference Intakes. (1997). *Dietary Reference Intakes. Nutrition reviews* (Vol. 55). [https://doi.org/10.1016/S0002-8223\(02\)90346-9](https://doi.org/10.1016/S0002-8223(02)90346-9)
- Tellis, W. M. (1997). Application of a Case Study Methodology. *Nova Southeastern University*, 3(3), 1–19.
- United States Department of Agriculture. (2015). USDA Food Composition Databases. Retrieved April 19, 2017, from <https://ndb.nal.usda.gov/ndb/>

## 11. ANEXOS

### Anexo 1. Formato de consentimiento informado

#### CONSENTIMIENTO INFORMADO

#### ESTADO NUTRICIONAL EN PACIENTES CON ACIDEMIAS ORGÁNICAS O SOSPECHA DE ERROR INNATO DEL METABOLISMO: REPORTE DE UNA SERIE DE CASOS

Este formulario de consentimiento informado es para padres o acudientes de niños o jóvenes con sospecha o diagnóstico confirmado de errores innatos del metabolismo, que asisten a la consulta de nutrición en el Hospital Central de la Policía Nacional.

El presente estudio hace parte del trabajo de grado de la estudiante de noveno semestre de nutrición y dietética de la Pontificia Universidad Javeriana, Laura Natalia González Muñoz cc.1019103594. Los docentes a cargo de la dirección del presente trabajo son: Olga Y. Echeverri del Instituto de Errores Innatos del Metabolismo de la Pontificia Universidad Javeriana, Gilma Olaya Vega, nutricionista dietista y directora del Dpto. de Nutrición y Bioquímica de la Pontificia Universidad Javeriana, y en la codirección, Johanna María Guevara Morales del Instituto de Errores Innatos del Metabolismo de la Pontificia Universidad Javeriana.

El estudio tiene como objetivo: Realizar un reporte de una serie de casos de niños con acidemias orgánicas o sospecha de Errores Innatos del Metabolismo en el Hospital Central de la Policía Nacional en Bogotá, con el fin de describir sus características clínicas y del estado nutricional.

#### INFORMACION GENERAL

Los errores innatos del metabolismo (EIM), son enfermedades que por su comportamiento a nivel metabólico, generan en la mayoría de casos, un deterioro del estado nutricional si no son tratadas oportunamente; sin embargo, se ha investigado muy poco en el mundo, y menos aún en Colombia, sobre las características nutricionales de este tipo de pacientes.

En el presente trabajo de grado se desea describir las características clínicas y nutricionales de esta población, mediante una valoración nutricional que incluye un examen físico, análisis del consumo de alimentos e ingesta de nutrientes, valoración antropométrica, análisis de factores socioculturales y revisión de la historia clínica, en los niños que asisten a la consulta nutricional de EIM en el Hospital Central de la Policía Nacional; esto con el fin de no solo obtener un panorama global del estado nutricional, sino además, conocer más sobre el comportamiento que tienen estas enfermedades y las implicaciones que tiene el tratamiento nutricional en este tipo de pacientes. Para realizar este proyecto se requiere la recolección de información con el fin de identificar el estado nutricional de su hijo /hija, si usted acepta que su hijo forme parte del estudio. El procedimiento que se realizará para la recolección de la información es como se describe a continuación:

#### PROCEDIMIENTO

La valoración nutricional se realizará en las instalaciones del Hospital, tiene una duración aproximada de dos horas, y el número aproximado de personas que participarán en el presente estudio será de 15 individuos.

Evaluación antropométrica y examen físico: se tomarán mediciones corporales de peso, talla, circunferencia cefálica, circunferencia del brazo y pliegue del tríceps, **todas por triplicado**, con el fin de garantizar una mayor exactitud en los datos. Para ello, se requerirá que el niño/ niña esté con el mínimo de ropa, y disponer de su colaboración para realizar las mediciones. En cuanto al examen físico, este es un procedimiento en el cual, por medio de la observación,

el nutricionista examina al niño de cabeza a pies en busca de signos clínicos que evidencien algún tipo de deficiencia de nutrientes.

Evaluación dietaria: En este procedimiento se llevan a cabo dos técnicas con el fin de indagar sobre las características de la alimentación del niño. La primera técnica se llama “cuestionario de recordatorio de 24 horas”, la cual consiste en recolectar información lo más detallada posible respecto a los alimentos y bebidas que fueron consumidos por el niño el día anterior (hora, tiempo de comida, tipo de preparación, ingredientes y cantidad). La segunda técnica consiste en un “cuestionario de frecuencia de consumo” en el cual usted deberá recordar el patrón de consumo de alimentos consumidos por el niño, un mes atrás en que se elabora la entrevista.

Recolección de información relacionada con factores nutricionales: En este procedimiento se le realizaran un serie de preguntas relacionadas con su situación socioeconómica y demográfica (SECD) de los, nivel educativo y servicios públicos con los que se cuenta en el hogar, además de antecedentes neonatales del niño sobre el peso y talla al nacer.

Adicionalmente, se realizará una revisión de historia clínica, con el fin de obtener datos sobre la edad y fecha de nacimiento del niño, diagnósticos médicos, en caso de no tener un diagnóstico confirmado de EIM, ¿cuál es el EIM del cual se tiene sospecha?, pruebas bioquímicas y de laboratorio que se le hayan realizado, edad de diagnóstico (en caso de tenerlo), presencia o no de complicaciones al momento del nacimiento e información sobre los antecedentes familiares.

#### **RIESGOS DE LA RECOLECCIÓN DE LA INFORMACIÓN**

No hay ningún riesgo asociado a la obtención de información mediante la consulta de historias clínicas, entrevistas o toma de mediciones corporales.

La toma del pliegue cutáneo del tríceps puede ocasionar un ligero enrojecimiento en el brazo, debido a la manipulación que se realiza con el equipo, sin embargo este no constituye un procedimiento invasivo para el niño y es muy usado en la evaluación antropométrica tanto en niños como en adultos.

#### **BENEFICIOS**

Es posible que no existan beneficios directos e inmediatos para el paciente y/o su familia derivados de la participación en este estudio. Sin embargo, a pesar de que la participación puede no beneficiar directamente al paciente, esta información puede aportar en la generación de conocimiento de este tipo de enfermedades desde una perspectiva nutricional, así como las estrategias de atención nutricional en el Hospital Central de la policía Nacional.

#### **CONFIDENCIALIDAD**

La identidad de los participantes al igual que cualquier información obtenida con el estudio será confidencial y no será conocida sino por investigador y directivos que participan en el proyecto, para ello se asignará un código a los cuestionarios de la información.

#### **APROBACIÓN ESCRITA ACCESO A LA INFORMACIÓN Y TOMA DE MEDIDAS ANTROPOMÉTRICAS**

Yo \_\_\_\_\_ identificado(a) con número de cédula de ciudadanía \_\_\_\_\_ declaro que:

1. Entiendo que la información y datos de las mediciones corporales serán utilizados para este estudio, dentro del cual se persiguen no solamente fines académicos, sino también generación de información para profesionales de la salud, en todo caso serán manejadas bajo las normas éticas pertinentes.
2. Entiendo que la información referente al paciente será manejada de forma confidencial para proteger su identidad.
3. Entiendo que es posible que **NO** nos beneficiemos de manera directa de los resultados de este estudio pero que los resultados servirán para la generación de conocimiento sobre este tipo de enfermedades desde una perspectiva nutricional, así como las estrategias de atención nutricional en el Hospital Central de la policía Nacional.
4. Entiendo que **NO** recibiremos ninguna compensación económica por la recolección de la información y por la participación en el estudio.
5. Entiendo que la revisión de historias clínicas y toma de mediciones corporales, **NO representa ningún peligro** para el paciente.
6. Entiendo que los procedimientos que serán realizados en este estudio **NO tienen ningún costo para mí.**
7. Entiendo que la identidad del participante al igual que cualquier información obtenida con el estudio será confidencial y no será utilizada por nadie más que el investigador y directivos involucrados en el estudio.

Por lo tanto, a continuación expreso mi decisión con respecto a la autorización de la toma de mediciones corporales, examen físico, y la obtención de información relacionada con el niño (a) respecto a su alimentación, factores nutricionales y antecedentes médicos.

8. Entiendo que tengo el derecho de **RETIRAR** del estudio al paciente en cualquier momento sin necesidad de ninguna explicación y que esto **NO AFECTARÁ** la prestación de los servicios de salud que requiero para el tratamiento de su enfermedad.
9. Declaro que me han informado en forma clara la naturaleza y el propósito de este análisis, los riesgos asociados y los posibles efectos secundarios.
10. He podido formular todas las preguntas que he creído convenientes las cuales han sido resueltas y con respuestas que considero suficientes y aceptables.

Consiento voluntariamente que mi hijo/a PARTICIPE en este estudio. El presente documento se firma en original y copia, de la cual yo recibiré una.

Este documento ha sido avalado por el Comité de la Carrera de Nutrición y Dietética de la Pontificia Universidad Javeriana, para su uso entre Febrero de 2017 y Diciembre de 2017:

**Nombre del Participante** \_\_\_\_\_

**Nombre del Padre/Madre o Apoderado** \_\_\_\_\_

**Representante legal**

Firmado: \_\_\_\_\_ Fecha: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

Tipo y No. Identificación: \_\_\_\_\_ de \_\_\_\_\_

Dirección residencia:

\_\_\_\_\_

Anexo 2. Cuestionario de información general y datos socioeconómicos

CUESTIONARIO PARTE 1. INFORMACIÓN GENERAL Y DATOS SOCIOECONÓMICOS

Fecha de valoración: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

1. DATOS GENERALES (Esta información será obtenida mediante entrevista a excepción del número de la Historia Clínica y el ID)

Nombre del niño								
ID	Sexo			1. Femenino ___		2. Masculino ___		
# Historia clínica	Fecha de nacimiento			día / mes / año				
Dirección de la residencia				Barrio/Localidad		/		
Nombre del padre								
Ocupación	1. Empleado	2. Desempleado	3. Jubilado	4. Estudiante	5. Hogar	6. Otro: _____		
Nivel educativo	1. Primaria			2. Bachillerato		3. Universitario		
¿Cuáles son sus ingresos económicos mensuales?	1. <1 SMLV	2. 1-2 SMLV	3. 2-3 SMLV	4. 3-4 SMLV	5. 4-5 SMLV	6. >5 SMLV		
Nombre de la madre								
Ocupación	1. Empleado	2. Desempleado	3. Jubilado	4. Estudiante	5. Hogar	6. Otro: _____		
Nivel educativo	1. Primaria			2. Bachillerato		3. Universitario		
¿Cuáles son sus ingresos económicos mensuales?	1. <1 SMLV	2. 1-2 SMLV	3. 2-3 SMLV	4. 3-4 SMLV	5. 4-5 SMLV	6. >5 SMLV		
¿Quién cuida del niño?	1. Madre	2. Padre	3. Abuelo/a	4. Tía/o	5. Hermano/a	6. Otro: _____		
Ocupación	1. Empleado	2. Desempleado	3. Jubilado	4. Estudiante	5. Hogar	6. Otro: _____		
Nivel educativo	1. Primaria			2. Bachillerato		3. Universitario		
¿Con quién vive el niño?	1. Madre	2. Padre	3. Abuelo/a	4. Tía/o	5. Hermano/a	6. Otro: _____		
¿Con qué servicios públicos se cuentan en el hogar?	1. Agua		2. Luz		3. Gas		4. Internet/telefonía	5. R. Basuras
¿El niño tiene hermanos?	1. No	2. Si	¿CUÁNTOS?	1. 1 hermano	2. 2 hermanos	3. 3 hermanos	4. >3 hermanos	



## 2. ANTECEDENTES

### 2.1 ANTECEDENTES NEONATALES *(Esta información será obtenida mediante entrevista y luego confirmada con la historia clínica.)*

<b>Peso al nacer</b>		<b>Talla al nacer</b>		<b>Edad gestacional</b>			
<b>Tipo de parto</b>				1. Natural	2. Cesárea		
<b>¿Se presentaron complicaciones en el embarazo?</b>		1. No	2. Si	<b>¿Cuáles?</b>			
<b>¿Se presentaron complicaciones neonatales?</b>		1. No	2. Si	<b>¿Cuáles?</b>			
<b>¿En los padres hay consanguinidad?</b>		1. No	2. Si				
<b>¿En la familia hay antecedentes de muerte neonatal?</b>		1. No	2. Si	<b>¿En quiénes?</b>	1. Primos	2. Hermanos	3. Otro
<b>¿Núcleo familiar materno o paterno?</b>		1. Materno	2. Paterno				
<b>¿En la familia hay antecedentes de errores innatos del metabolismo?</b>				1. No	2. Si		
<b>¿En quiénes?</b>	1. Primos	2. Hermanos	3. Otro	<b>¿Núcleo familiar materno o paterno?</b>		1. Materno	2. Paterno

### 2.2 ANTECEDENTES PATOLÓGICOS *(Esta información será obtenida mediante entrevista y luego confirmada con la historia clínica.)*

<b>¿El niño ha estado enfermo?</b>	1. No	2. Si	<b>¿De qué?</b>				
<b>¿Lo han hospitalizado?</b>	1. No	2. Si	<b>¿Cuántas veces?</b>	1. Una vez	2. Dos veces	3. Tres veces	4. Más de tres veces
<b>¿Cuál fue la causa de la última hospitalización?</b>							
<b>¿Cuál fue la causa de la primera hospitalización?</b>							
<b>¿El niño se encuentra actualmente hospitalizado?</b>		1. No	2. Si				
<b>¿Cuál es la causa de la hospitalización?</b>							
<b>¿Cuánto tiempo lleva hospitalizado?</b>		1. <1 semana	2. 1-2 semanas	3. 2-3 semanas	4. 3-4 semanas	5. > 1 mes	6. >2 meses
<b>¿Le han diagnosticado alguna enfermedad?</b>		1. No	2. Si	<b>¿Cuál/es?</b>	/HC:		
<b>¿El niño tiene sospecha o diagnóstico confirmado de error innato del metabolismo?</b>			1. Sospecha		2. Diagnóstico confirmado		

¿Cuál/es?	/HC:
¿Qué edad tenía cuando fue diagnosticado o empezó a ser estudiado por esta enfermedad?	
En caso de no tener un diagnóstico confirmado ¿Qué factores han llevado a que se sospeche de esta enfermedad?	
¿Cada cuánto se le toman exámenes paraclínicos?	
¿Cada cuánto asiste a consulta de Nutrición?	

### 2.3 ANTECEDENTES ALIMENTARIOS

¿Le han ofrecido lactancia materna al niño?	1. No	2. Si	¿Desde cuándo?				
¿Por cuánto tiempo?	1. <1 mes	2. 1-2 meses	3. 2-3 meses	4. 3-4 meses	5. 4-5 meses	6. 5-6 meses	7. 6 meses
¿Se la han ofrecido de manera exclusiva?	1. No	2. Si					
¿Por cuánto tiempo?	1. <1 mes	2. 1-2 meses	3. 2-3 meses	4. 3-4 meses	5. 4-5 meses	6. 5-6 meses	7. 6 meses
¿Le han ofrecido al niño fórmula infantil?	1. No	2. Si	¿Desde cuándo?				
¿Por cuánto tiempo?	1. <1 mes	2. 1-2 meses	3. 2-3 meses	4. 3-4 meses	5. 4-5 meses	6. 5-6 meses	7. 6 meses
¿Cuál es el nombre de la fórmula infantil?							
¿El niño recibido otra fórmula infantil diferente a la que recibe actualmente?	1. No	2. Si	¿Cuál/es?				
¿Le han ofrecido alguna fórmula especial para su enfermedad?	1. No	2. Si	¿Desde cuándo?				
¿Por cuánto tiempo?	1. <1 mes	2. 1-2 meses	3. 2-3 meses	4. 3-4 meses	5. 4-5 meses	6. 5-6 meses	7. 6 meses
¿Cuál es el nombre de la fórmula?							
¿Ha recibido otra fórmula para su enfermedad, diferente a la que recibe actualmente?	1. No	2. Si	¿Cuál/es?				
¿Le han ofrecido alimentos diferentes a la leche materna/fórmula infantil /fórmula especial?	1. No	2. Si	¿Desde cuándo?				
¿Le ha ofrecido frutas?	1. No	1. Si	1. Entera	2. En trozos	3. En puré	4. En jugo	¿Desde cuándo?
¿Ha dejado de dárselas?	1. No	1. Si	¿Por qué?				

¿Le ha ofrecido verduras?	1. N o	1. Si	1. Crudas	2. Cocidas	3. En sopas o cremas	4. En sopas	¿Desde cuándo?	
¿Ha dejado de dárselas?		1. No	1. Si	¿Por qué?				
¿Le ha ofrecido carne?	1. N o	1. Si	1. En trozos	2. Molida	3. En sopas o cremas	4. En caldos	¿Desde cuándo?	
¿Ha dejado de dársela?		1. No	1. Si	¿Por qué?				
¿Le ha ofrecido pollo?	1. N o	1. Si	1. En trozos	2. Molida	3. En sopas o cremas	4. En caldos	¿Desde cuándo?	
¿Ha dejado de dársela?		1. No	1. Si	¿Por qué?				
¿Le ha ofrecido pescado?	1. N o	1. Si	1. En trozos	2. Molido	3. En sopas o cremas	4. En caldos	¿Desde cuándo?	
¿Ha dejado de dársela?		1. No	1. Si	¿Por qué?				
¿Le ha ofrecido huevo?	1. N o	1. Si	1. Tibio	2. Revuelto	3. Cocido/duro	4. Otro _____	¿Desde cuándo?	
¿Ha dejado de dárselo?		1. No	1. Si	¿Por qué?				
¿Le ha ofrecido leche?	1. N o	1. Si	1. Sola	2. En bebidas	3. En cremas	4. Otro _____	¿Desde cuándo?	
¿Ha dejado de dársela?		1. No	1. Si	¿Por qué?				
¿Le ha ofrecido derivados lácteos?	1. N o	1. Si	¿Cuál/es? _____		¿En qué preparación?			
¿Desde cuándo?		¿Ha dejado de dárselo/s?		1. No	1. Si			
¿Por qué?								
¿Le ha ofrecido cereales?	1. N o	1. Si	¿Cuál/es? _____		¿En qué preparación?			
¿Desde cuándo?		¿Ha dejado de dárselo/s?		1. No	1. Si			
¿Por qué?								
¿Le ha ofrecido raíces, tubérculos y/o plátanos?	1. N o	1. Si	¿Cuál/es? _____		¿En qué preparación?			
¿Desde cuándo?		¿Ha dejado de dárselo/s?		1. No	1. Si			

¿Por qué?					
Otro:		1. No	1. Si	¿Cuál/es?	
¿En qué preparación?				¿Desde cuándo?	
¿Ha dejado de dárselo/s?		1. No	1. Si	¿Por qué?	
<p>Anotaciones adicionales:</p>					

**3. PRUEBAS BIOQUÍMICAS CON LAS QUE SE REALIZÓ EL DIAGNÓSTICO O GENERARON SOSPECHA DE EIM:** *(Esta información será obtenida de la historia clínica)*

Nombre de la prueba	Metabolito	Tipo de muestra	Fecha	Valor actual	Valores de Referencia

Anexo 3. Formato de cuestionario para valoración antropométrica.

4. CUESTIONARIO PARTE 2. VALORACIÓN ANTROPOMÉTRICA

<b>Nombre del niño</b>	
<b>ID</b>	

VALORACIÓN ANTROPOMÉTRICA:

Reporte de datos según los siguientes parámetros:

Parámetro	Medida actual			Media
	1	2	3	
Peso (Kg)				
Talla (cm) Sólo para mayores de 2 años				
Longitud (cm) Sólo para menores de 2 años				
Perímetro cefálico (cm) Sólo para menores de 2 años				
Perímetro braquial (cm)				

<b>¿Durante la exploración física se observa algún signo de carencia nutricional?</b>	1. No	2. Si
<b>Descríbala:</b>		

Anexo 4. Cuestionario de recolección de información sobre consumo de alimentos e ingesta de nutrientes

CUESTIONARIO PARTE 3. ANÁLISIS DE CONSUMO DE ALIMENTOS E INGESTA DE NUTRIENTES

Nombre del niño					
ID:		¿Cuál es la vía actual de alimentación?	1. Oral	2. Enteral	3. Parenteral
¿Ha tenido una vía de alimentación diferente a la actual?		1. No	2. Si		
¿Cuál/es?					
¿A qué edad?					
¿Durante cuánto tiempo?					
Si el niño recibe fórmula infantil, describa a continuación la preparación:					
Número de tomas					
Número de Oz/toma					
Si el niño recibe fórmula especial, describa a continuación la preparación:					
Número de tomas					
Número de Oz/toma					
¿Le agrega módulos de fortificación a la fórmula?			1. No	2. Si	
Aceite	1. No	2. Si	¿Qué tipo de aceite?		
¿Qué cantidad?					
Nessucar	1. No	2. Si	¿Qué cantidad?		

Cereal	1. No	2. Si	¿Qué marca?	
¿Qué cantidad?				
¿Tiene algún tipo de dieta especial?	1. No	1. Si	¿Cuál?	
¿Quién la prescribió?				
¿Por qué?				
¿Recibe complementos o suplementos nutricionales?	1. No	1. Si	¿Cuál?	
¿En qué dosis?				
¿Cómo considera usted que es el apetito del niño?	1. Malo	2. Regular	3. Bueno	4. Muy bueno
¿Por qué?				
¿Cómo considera usted que es la ingesta del niño?	1. Lenta	2. Normal	3. Rápida	4. Muy bueno
¿Por qué?				
¿Cómo considera usted que es la deglución del niño?	1. Normal	2. Deficiente	3. Bueno	4. Muy bueno
¿Por qué?				
¿El niño presenta actualmente síntomas gastrointestinales?	1. No		1. Si	
1. Vómito	2. Diarrea	3. Náuseas	2. Dolor abdominal	5. Otro: _____
¿Alguno de estos ocurre después de alimentarse?	1. No	1. Si	¿Cuál?	

5. RECORDATORIO DE 24 HORAS (Hospital o día entre semana)

HORA	TIEMPO DE COMIDA	ALIMENTO	PREPARACIÓN	INGREDIENTES <sup>1</sup>	CANTIDAD OFRECIDA g o mL/medida casera	CANTIDAD CONSUMIDA g o mL/medida casera

---

<sup>1</sup> Anexo 4.1. Recetas estandarizadas para de cada una de las preparaciones.



**RECORDATORIO DE 24 HORAS (Casa o fin de semana)**

HORA	TIEMPO DE COMIDA	ALIMENTO	PREPARACIÓN	INGREDIENTES <sup>2</sup>	CANTIDAD OFRECIDA g o mL/medida casera	CANTIDAD CONSUMIDA g o mL/medida casera

---

<sup>2</sup> Anexo 4.1. Recetas estandarizadas para de cada una de las preparaciones.

**6. CUESTIONARIO DE FRECUENCIA DE CONSUMO**

		Porción (Código álbum de porciones, medida casera y/o cantidad exacta)	Diario	Semanal	Mensual	Nunca	Especificaciones adicionales (preparación, marca etc..)
Lácteos y fórmulas	1. Leche de vaca						
	2. Fórmula láctea						
	3. Fórmula especial						
	4. Leche en polvo						
	5. Yogurt						
	6. Kumis						
	7. Cuajada						
	8. Queso						
	Otros: _____						
Huevos, carnes y pescado	1. Huevo de Gallina						
	2. Pollo						
	3. Carne de res						
	4. Carne de cerdo						
	5. Hígado						
	6. Vísceras						
	7. Chorizo						
	8. Salchicha						
	9. Otros embutidos						
	10. Pescado						
	Otros: _____						
Leguminosas	1. Lentejas						
	2. Frijol						
	3. Garbanzos						
	4. Soya						
	Otros: _____						

		Porción (Código álbum de porciones, medida casera y/o cantidad exacta)	Diario	Semanal	Mensual	Nunca	Especificaciones adicionales (preparación, marca etc..)
Cereales y derivados	1. Tostada						
	2. Pan blanco						
	3. Pan Integral						
	4. Almojábana						
	5. Buñuelo						
	6. Pandebono						
	7. Arepa						
	8. Galletas de sal (soda, saltina)						
	9. Galletas dulces						
	10. Cereales de desayuno (Granola, zucartas etc.)						
	11. Maíz tierno o mazorca						
	12. Arroz blanco						
	13. Arroz integral						
	15. Paquetes (rosquitas, cheetos etc..)						
	Otros: _____						
Tubérculos y plátanos	1. Papa						
	2. Yuca						
	3. Plátano						
	4. Arracacha						
	5. Cubios						
	Otros: _____						
Frutas	1. Naranja						
	2. Mandarina						
	3. Limón						
	4. Banano						
	5. Manzana						
	6. Fresas						
	7. Uvas						

		Porción (Código álbum de porciones, medida casera y/o cantidad exacta)	Diario	Semanal	Mensual	Nunca	Especificaciones adicionales (preparación, marca etc.)
	8. Sandía						
	9. Guayaba						
	10. Mango						
	11. Guanábana						
	12. Tomate de árbol						
	13. Mora						
	14. Granadilla						
	15. Maracuyá						
	16. Durazno						
	17. Ciruela						
	Otros: _____						
Verduras y hortalizas	1. Lechuga						
	2. Tomate						
	3. Zanahoria						
	4. Repollo						
	5. Remolacha						
	6. Pepino						
	7. Cebolla						
	8. Verduras enlatadas						
	9. Espinaca						
	10. Acelga						
	11. Habichuela						
Otros: _____							
Aceites y grasas	1. Maní, almendras, nueces						
	2. Aceite (soya, girasol, oliva, canola)						
	3. Aguacate						
	4. Margarina						
	5. Mantequilla						
	6. manteca vegetal						
	7. Preparaciones fritas						

		Porción (Código álbum de porciones, medida casera y/o cantidad exacta)	Diario	Semanal	Mensual	Nunca	Especificaciones adicionales (preparación, marca etc.)
	Otros: _____						
Dulces y postres	1. Arequipe						
	2. Mermelada						
	3. Bocadillo						
	4. Chocolatina						
	5. Tortas y ponqués						
	6. Donas o Churros						
	7. Brownies						
	8. Helado						
	9. Caramelos						
	10. Frutas en almíbar						
	11. Leche condensada						
	Otros: _____						
Bebidas	1. Gaseosas						
	2. Agua saborizada						
	3. Jugos de caja						
	Otros: _____						

**ANEXO 4.1. RECETAS ESTANDARIZADAS PARA DE CADA UNA DE LAS PREPARACIONES.**

**Nombre de la preparación:** \_\_\_\_\_

**Ingredientes y cantidades:**

---

---

---

**Preparación:**

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

**Anexo 5. Valores de parámetros bioquímicos y paraclínicos evaluados en el Caso 1.**

Nombre de la prueba	Metabolito	Tipo de muestra	Valor actual	Valores de Referencia	Fecha de realización	Edad del paciente
Amonio en sangre por método enzimático	Amonio	Sangre	0.92 ug/mL	0.17-0.80 ug/mL	03/03/2014	22 días
Lactato en sangre por método enzimático	Lactato	Sangre	53.8 mg/dL	4.5-19.8 mg/dL	03/03/2014	22 días
Amonio en sangre por método enzimático	Amonio	Sangre	2.19 ug/mL	0.17-0.80 ug/mL	07/04/2014	2 meses
Lactato en sangre por método enzimático	Lactato	Sangre	24.5 mg/dL	4.5-19.8 mg/dL	07/04/2014	2 meses
Carnitina libre en plasma por método enzimático	Carnitina	Sangre	38.2 umol/L	30-50 umol/L	21/07/2014	5 meses
Carnitina total en plasma por método enzimático	Carnitina	Sangre	47.0 umol/L	43-65 umol/L	21/07/2014	5 meses
Gases arteriales	Anión GAP	Sangre	9.2 mmol/L	7-16 mmol/L	21/07/2014	5 meses
Lactato en sangre por método enzimático	Lactato	Sangre	1.1 mg/dL	3-7 mg/dL	21/07/2014	5 meses
Amonio en sangre por método enzimático	Amonio	Sangre	2,19 ug/mL	0.17-0.80 ug/mL	12/10/2014	8 meses
Lactato en sangre por método enzimático	Lactato	Sangre	24.2 mg/dL	4.5-19.8 mg/dL	12/10/2014	8 meses
Lactato en sangre por método enzimático	Lactato	Sangre	53.9 mg/dL	9.0-19.8 mg/dL	15/12/2014	10 meses
Lactato en sangre por método enzimático	Lactato	Sangre	31.6 mg/dL	9.0-19.8 mg/dL	16/03/2015	13 meses
Amonio en sangre por método enzimático	Amonio	Sangre	0.84 ug/mL	0.17-0.80 ug/mL	16/03/2015	13 meses
Lactato en sangre por método enzimático	Lactato	Sangre	53.8 mg/mL	4.5-19.8 mg/dL	30/03/2015	14 meses
Amonio en sangre por método enzimático	Amonio	Sangre	8.89 ug/mL	0.17-0.80 ug/mL	30/03/2015	14 meses
Lactato en sangre por método enzimático	Lactato	Sangre	53.8 mg/mL	4.5-19.8 mg/dL	30/03/2015	14 meses
Amonio en sangre por método enzimático	Amonio	Sangre	0.92 ug/mL	0.17-0.80 ug/mL	30/03/2015	14 meses
Amonio en sangre por método enzimático	Amonio	Sangre	1.0 ug/mL	0.17-0.80 ug/mL	07/04/2015	14 meses

Nombre de la prueba	Metabolito	Tipo de muestra	Valor actual	Valores de Referencia	Fecha de realización	Edad del paciente
Lactato en sangre por método enzimático	Lactato	Sangre	24.5 mg/mL	4.5-19.8 mg/dL	07/04/2015	14 meses
Amonio en sangre por método enzimático	Amonio	Sangre	0.51 ug/mL	0.17-0.80 ug/mL	30/03/2015	14 meses
Lactato en sangre por método enzimático	Lactato	Sangre	24.1 mg/mL	4.5-19.8 mg/dL	30/03/2015	14 meses
Perfil de carnitinas	Propionilcarnitina	Sangre	82.5 umol/L	<1.8 umol/L	05/05/2016	2 años y 2 meses
Carnitina libre en plasma por método enzimático	Carnitina	Sangre	43.0 umol/L	30-50 umol/L	16/08/2016	2 años y 6 meses
Carnitina total en plasma por método enzimático	Carnitina	Sangre	61.0 umol/L	43-65 umol/L	16/08/2016	2 años y 6 meses
Ácidos orgánicos en orina por espectrofotometría y cromatografía de gases masas	Ácido 3-Hidroxipropiónico	Orina	105 mmol/mol creatinina	<5 mmol/ mol Creatinina	16/08/2016	2 años y 6 meses
	Ácido 2-metilcítrico	Orina	2308 mmol/mol creatinina	<5 mmol/mol Creatinina	16/08/2016	2 años y 6 meses
	Tigililglicina	Orina	1385 mmol/mol creatinina	<5 mmol/ mol Creatinina	16/08/2016	2 años y 6 meses
	Propionilglicina	Orina	52 mmol/mol creatinina	<5 mmol/ mol Creatinina	16/08/2016	2 años y 6 meses
Lactato en sangre por método enzimático	Ácido láctico	Sangre	45.6 mg/dL	4.5-19.8 mg/dL	07/09/2016	2 años y 7 meses
Carnitina total en plasma por método enzimático	Carnitina	Sangre	62.3 umol/L	43-65 umol/L	07/09/2016	2 años y 7 meses
Carnitina libre en plasma por método enzimático	Carnitina	Sangre	46.8 umol/L	30-50 umol/L	07/09/2016	2 años y 7 meses
Aminoácidos en suero con detector de ionización de llama (GC-FID)	Glicina	Sangre	1220 umol/L	149-417 umol/L	19/09/2016	2 años y 7 meses
	Valina	Sangre	62 umol/L	106-320 umol/L	19/09/2016	2 años y 7 meses
	Leucina	Sangre	49 umol/L	51-196 umol/L	19/09/2016	2 años y 7 meses
	Isoleucina	Sangre	25 umol/L	30-111 umol/L	19/09/2016	2 años y 7 meses
	Treonina	Sangre	53 umol/L	56-195 umol/L	19/09/2016	2 años y 7 meses
	4-hidroxiprolina	Sangre	37 umol/L	7-35 umol/L	19/09/2016	2 años y 7 meses



Anexo 6. Desviación estándar peso para la talla. – Caso 1.

**Peso para la estatura Niñas**



Puntuación Z (2 a 5 años)



Patrones de crecimiento infantil de la OMS

Curva tomada de (Organización Mundial de la Salud, 2004)

Edad	Peso (Kg)	Desviación estándar – P/T
3 años y 0 meses	23.6	7.1

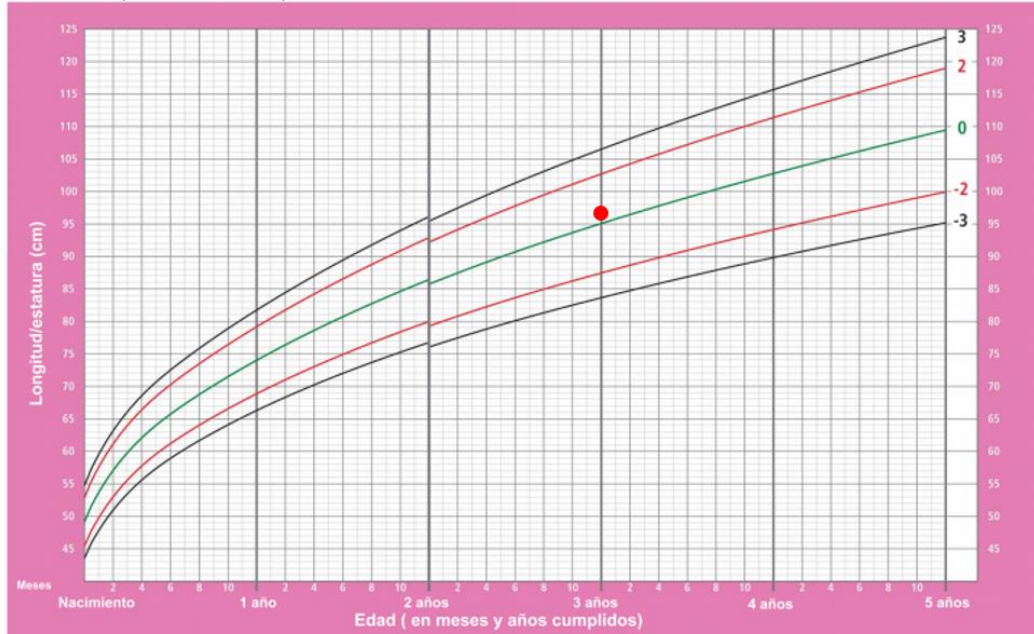
\*Nota: No se localizaron los puntos del historial de peso debido a que no se cuentan con los datos de los antecedentes de la longitud/talla.

Anexo 7. Desviación estándar talla para la edad a la fecha de valoración. – Caso 1.

## Longitud/estatura para la edad Niñas



Puntuación Z (Nacimiento a 5 años)



Patrones de crecimiento infantil de la OMS

Curva tomada de (Organización Mundial de la Salud, 2004)

Nota: No se localizaron los puntos del historial de talla debido a que no se cuentan con esta información.

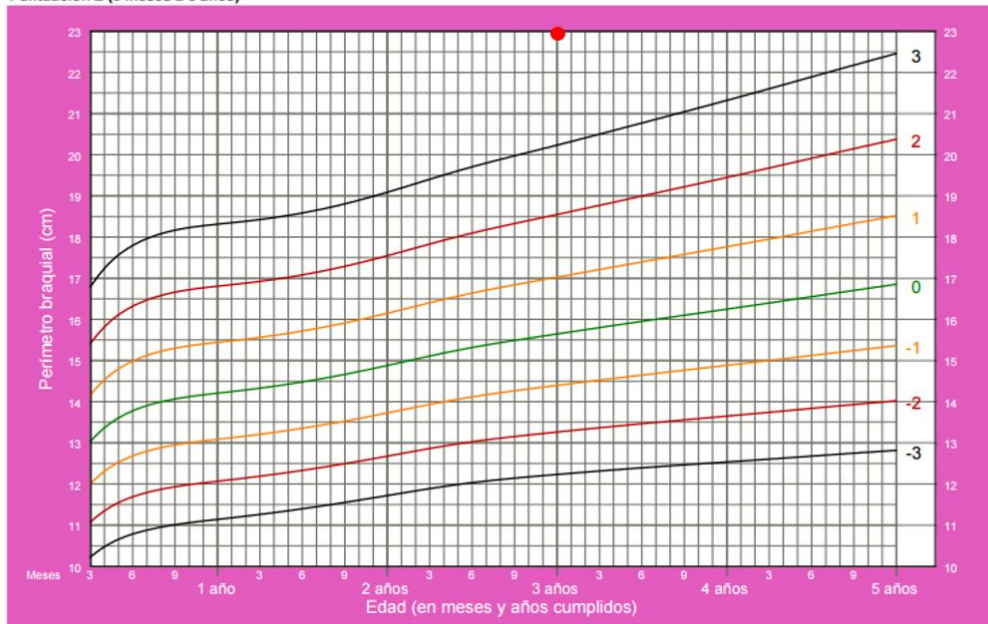
Edad	Talla (cm)	Desviación estándar – T/E
3 años y 0 meses	96.5	0.4

Anexo 8. Desviación estándar perímetro braquial para la edad a la fecha de valoración. – Caso 1.

Perímetro braquial para la edad Niñas



Puntuación Z (3 meses a 5 años)



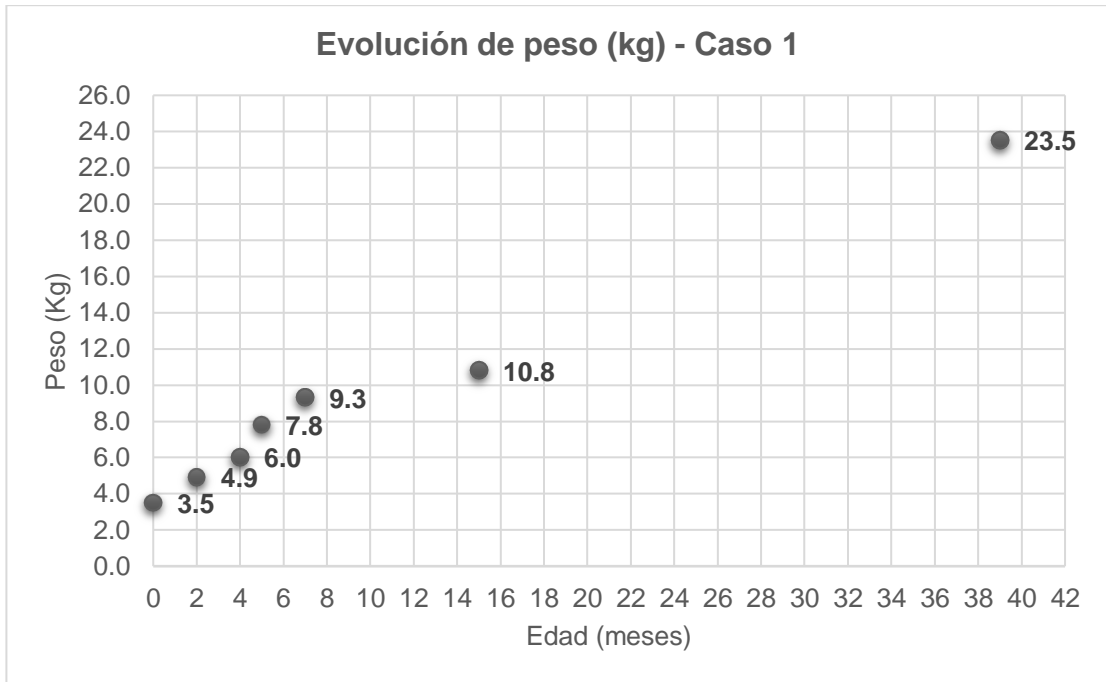
Patrones de crecimiento infantil de la OMS

Curva tomada de (Organización Mundial de la Salud, 2004)

Nota: No fue posible localizar el punto exacto, ya que se encuentra fuera de rango. Tampoco se reportaron datos anteriores de este parámetro debido a que no se cuenta con esta información.

Edad	Perímetro braquial (cm)	Desviación estándar – PB/E
3 años y 0 meses	23.6	5.7

Anexo 9. Evolución del peso desde el nacimiento hasta la fecha de valoración. – Caso 1.



**Anexo 10. Frecuencia de consumo de alimentos – Caso 1.**

Alimento	Cantidad (g-mL)	Medida casera	Diario	Semanal	Mensual
<b>Lácteos y fórmulas</b>					
Nutrilón sin Lactosa ® *	96.6	22 medidas	6		
OACMEDB ® *	23.0	3 cucharadas	6		
Nessucar ® *	100.0	20 medidas	6		
<b>Cereales y derivados</b>					
Nestum 5 Cereales ® *	30.0	6 cucharadas ligeramente colmadas	6		
<b>Grasas y aceites</b>					
Aceite de canola *	50.0	10 cucharadas	6		

\*Cantidades preparadas en una sola toma para fraccionar en 6 tomas para todo el día.

**Anexo 11. Reporte completo de energía y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en los dos recordatorios de 24 horas del hospital y la casa – Caso 1.**

Alimento	Cantidad (g/mL)	Energía (Kcal)	Proteína (g)	Grasa (g)	CHOS (g)	Calcio (mg)	Hierro (mg)	Vitamina A (ER)	Zinc (mg)	Agua (mL)	Biotina (mg)	Isoleucina (mg)	Metionina (mg)	Treonina (mg)	Valina (mg)
OACMEDB	23.0	67	14.5	0	2.1	482.8	6.7	29.9	4.37	0.0	0.1	0.0	0.0	0.0	0.0
Nutrilón Sin Lactosa	96.6	283	9.7	2.6	55.1	411.5	5.9	414.4	4.2504	0.0	0.1	29.3	9.0	22.7	29.0
Aceite de canola	50.0	442	0.0	50.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
Nestum ® 5 Cereales	30.0	120	2.0	1.0	26.0	102.0	1.8	108.0	0.8	0.0	0.0	87.0	56.0	95.0	134.0
Nessuscar ®	100.0	400	0.0	0.0	100	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
Agua	950.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	950.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
Suplemento de Biotina	30.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	3525.0	0.0	0.0	0.0	0.0
<b>Consumido/día</b>		1312	26.2	53.6	183.2	996.3	14.4	552.3	9.4	950.0	3525.2	116.3	65	117.7	163.0
<b>Recomendación/día</b>		1318	39.5 – 49.4	43.9- 51.2	191.0- 164.7	500.0	7.0	300.0	3.0	1393.0	40-100	493.5	493.5	141.0	634.5
<b>Consumido/Kg</b>		56	1.1	2.3	7.8										
<b>Recomendación/Kg</b>		56	1.7- 2.1	1.9- 2.2	8.1-7.0										
<b>Distribución VCT%</b>			8	37	55										

**Nota aclaratoria: Los valores reportados son iguales para ambos días debido a que no se reportó variaciones en la cantidad brindada.**

**Anexo 12. Valores de parámetros bioquímicos y paraclínicos evaluados en el Caso 2.**

Nombre de la prueba	Metabolito	Tipo de muestra	Valor actual	Valores de Referencia	Fecha de realización	Edad del paciente
Acilcarnitinas en sangre	3-hidroxi-isovalerilcarnitina	Sangre	0.34 nmol/L	<0.12 nmol/L	09/07/2015	1 año y 8 meses
Lactato en sangre	Ácido láctico	Sangre	1.17 mmol/L	0.5-2.2 mmol/L	22/02/2016	2 años y 3 meses
Ácido pirúvico en sangre	Ácido pirúvico	Sangre	0.120 mmol/L	0.034-0.102 mmol/L	22/02/2016	2 años y 3 meses
Relación lactato-piruvato	Lactato y piruvato	Sangre	9.75	<25	22/02/2016	2 años y 3 meses
Lactato en sangre	Ácido láctico	Sangre	20.36 mg/dL	4.5-19.8 mg/dL	26/02/2016	2 años y 3 meses
Amonio en sangre	Amonio	Sangre	55.35 umol/L	11-51 umol/L	26/02/2016	2 años y 3 meses
Lactato en sangre	Ácido láctico	Sangre	17.64 mg/dL	4.5-19.8 mg/dL	08/03/2016	2 años y 4 meses
Fibrinógeno por coagulación	Fibrinógeno	Sangre	329.56 mg/dL	180-350 mg/dL	31/08/2016	2 años y 10 meses
Amonio en sangre	Amonio	Sangre	43.7 umol/L	18.2-72.2 umol/L	31/08/2016	2 años y 10 meses
Lactato en sangre	Ácido láctico	Sangre	16.4 mg/dL	4.5-19.8 mg/dL	31/08/2016	2 años y 10 meses
Prealbúmina en suero	Prealbúmina	Sangre	23.4 mg/dL	20-40 mg/dL	14/09/2016	2 años y 10 meses
Aminoácidos en suero con detector de ionización de llama (GC-FID)	Ácido alfa-aminoadípico	Sangre	18 umol/L	<3 umol/L	08/09/2016	2 años y 10 meses
Ácidos orgánicos en orina por espectrofotometría y cromatografía de gases masas	Ácido 3-Hidroxi-isovalérico	Orina	29 mmol/mol creatinina	<20 mmol/ mol Creatinina	08/09/2016	2 años y 10 meses
	Ácido 3-metilglutárico	Orina	56 mmol/mol creatinina	<10 mmol/mol Creatinina	08/09/2016	2 años y 10 meses
	Ácido 3-metilglutacónico	Orina	401 mmol/mol creatinina	<20 mmol/ mol Creatinina	08/09/2016	2 años y 10 meses
	Ácido 3-hidroxi-3-metilglutárico	Orina	86 mmol/mol creatinina	<20 mmol/ mol Creatinina	08/09/2016	2 años y 10 meses
Zinc en suero	Zinc	Sangre	89 ug/dL	29-115 ug/dL	20/09/2016	2 años y 10 meses
Vitamina D en suero	1.25 dihidroxicolecalciferol	Sangre	67 pg/mL	31-87 pg/mL	21/09/2016	2 años y 10 meses
Zinc en suero	Zinc	Sangre	89 ug/dL	29-115 ug/dL	20/09/2016	2 años y 10 meses

Nombre de la prueba	Metabolito	Tipo de muestra	Valor actual	Valores de Referencia	Fecha de realización	Edad del paciente
Aminoácidos en suero con detector de ionización de llama (GC-FID)	Asparagina	Sangre	24 umol/L	29-87 umol/L	16/12/2016	3 años y 1 mes
Ácidos orgánicos en orina por espectrofotometría y cromatografía de gases masas	Ácido 3-Hidroxi-isovalérico	Orina	50 mmol/mol creatinina	<20 mmol/ mol Creatinina	16/12/2016	3 años y 1 mes
	Ácido 3-metilglutárico	Orina	106 mmol/mol creatinina	<10 mmol/mol Creatinina	16/12/2016	3 años y 1 mes
	Ácido 3-metilglutacónico	Orina	1236 mmol/mol creatinina	<20 mmol/ mol Creatinina	16/12/2016	3 años y 1 mes
	Ácido 3-hidroxi-3-metilglutárico	Orina	41 mmol/mol creatinina	<20 mmol/ mol Creatinina	16/12/2016	3 años y 1 mes
Carnitina total en plasma por método enzimático	Carnitina	Sangre	61.2 umol/L	43-65 umol/L	18/12/2016	3 años y 1 mes
Carnitina libre en plasma por método enzimático	Carnitina	Sangre	49.8 umol/L	30-50 umol/L	18/12/2016	3 años y 1 mes
Carnitina total en plasma por método enzimático	Carnitina	Sangre	48.6 umol/L	43-65 umol/L	02/03/2017	3 años y 3 meses
Carnitina libre en plasma por método enzimático	Carnitina	Sangre	42.2 umol/L	30-50 umol/L	02/03/2017	3 años y 3 meses
Ácidos orgánicos en orina por espectrofotometría y cromatografía de gases masas	Ácido 3-Hidroxi-isovalérico	Orina	86 mmol/mol creatinina	<20 mmol/ mol Creatinina	03/03/2017	3 años y 3 meses
	Ácido 3-metilglutárico	Orina	113 mmol/mol creatinina	<10 mmol/mol Creatinina	03/03/2017	3 años y 3 meses
	Ácido 3-metilglutacónico	Orina	530 mmol/mol creatinina	<20 mmol/ mol Creatinina	03/03/2017	3 años y 3 meses
	Ácido 3-hidroxi-3-metilglutárico	Orina	111 mmol/mol creatinina	<20 mmol/ mol Creatinina	03/03/2017	3 años y 3 meses
Aminoácidos en sangre cuantitativos por HPLC	Cisteína	Sangre	2.7 umol/L	5-45 umol/L	07/03/2017	3 años y 3 meses
	Tirosina	Sangre	18.5 umol/L	24-115 umol/L	07/03/2017	3 años y 3 meses
	Valina	Sangre	69.4 umol/L	74-321 umol/L	07/03/2017	3 años y 3 meses
	Isoleucina	Sangre	16.6 umol/L	22-107 umol/L	07/03/2017	3 años y 3 meses
	Leucina	Sangre	32.7 umol/L	49-216 umol/L	07/03/2017	3 años y 3 meses
	Fenilalanina	Sangre	20.7 umol/L	26-91 umol/L	07/03/2017	3 años y 3 meses
	Serina	Sangre	51.3 umol/L	69-187 umol/L	07/03/2017	3 años y 3 meses



Nombre de la prueba	Metabolito	Tipo de muestra	Valor actual	Valores de Referencia	Fecha de realización	Edad del paciente
	Glicina	Sangre	74.1 umol/L	127-341 umol/L	07/03/2017	3 años y 3 meses
	Alanina	Sangre	118.2 umol/L	152-547 umol/L	07/03/2017	3 años y 3 meses

Nombre de la prueba	Resultado	Fecha de realización	Edad del paciente
Ácidos orgánicos cualitativos en orina por espectrofotometría y cromatografía de gases masas	En la muestra analizada se observó un aumento de los ácido 3-metilglutárico	24/02/2016	2 años y 3 meses

Anexo 13. Desviación estándar peso para la talla. – Caso 2.

## Peso para la estatura Niñas



Puntuación Z (2 a 5 años)



Patrones de crecimiento infantil de la OMS

Curva tomada de (Organización Mundial de la Salud, 2004)

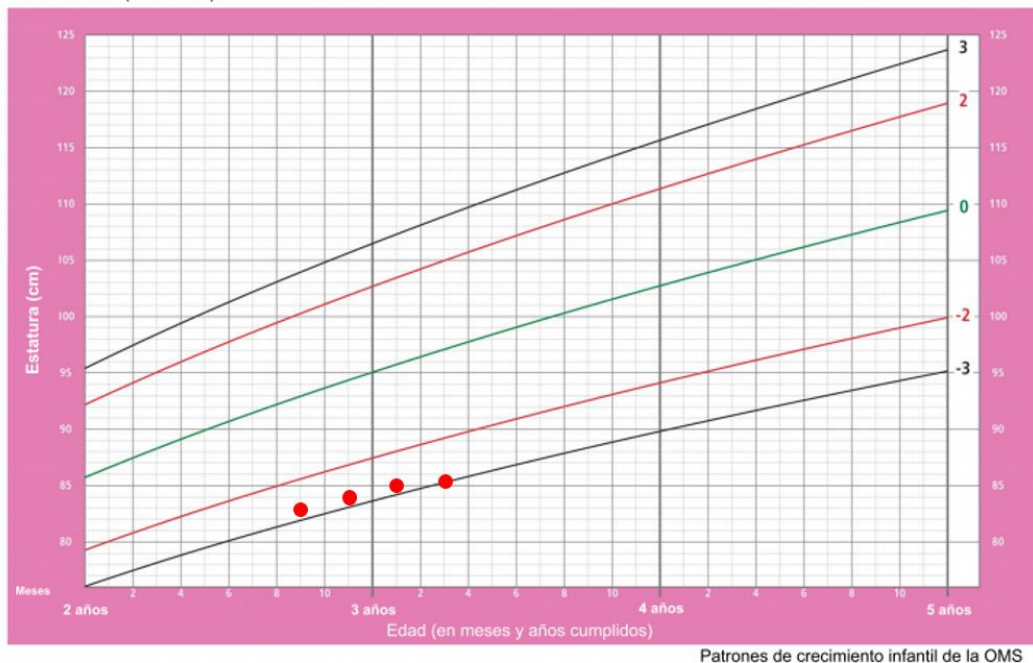
Edad	Peso (Kg)	Talla (cm)	Desviación estándar – P/T
2 años y 9 meses	10.0	83.0	-1.0
2 años y 11 meses	10.5	84.0	-0.6
3 años y 1 mes	11.5	85.0	0.1
3 años y 3 meses	11.3	85.2	-0.1

Anexo 14. Desviación estándar talla para la edad. – Caso 2.

## Estatura para la edad Niñas



Puntuación Z (2 a 5 años)



Patrones de crecimiento infantil de la OMS

Curva tomada de (Organización Mundial de la Salud, 2004)

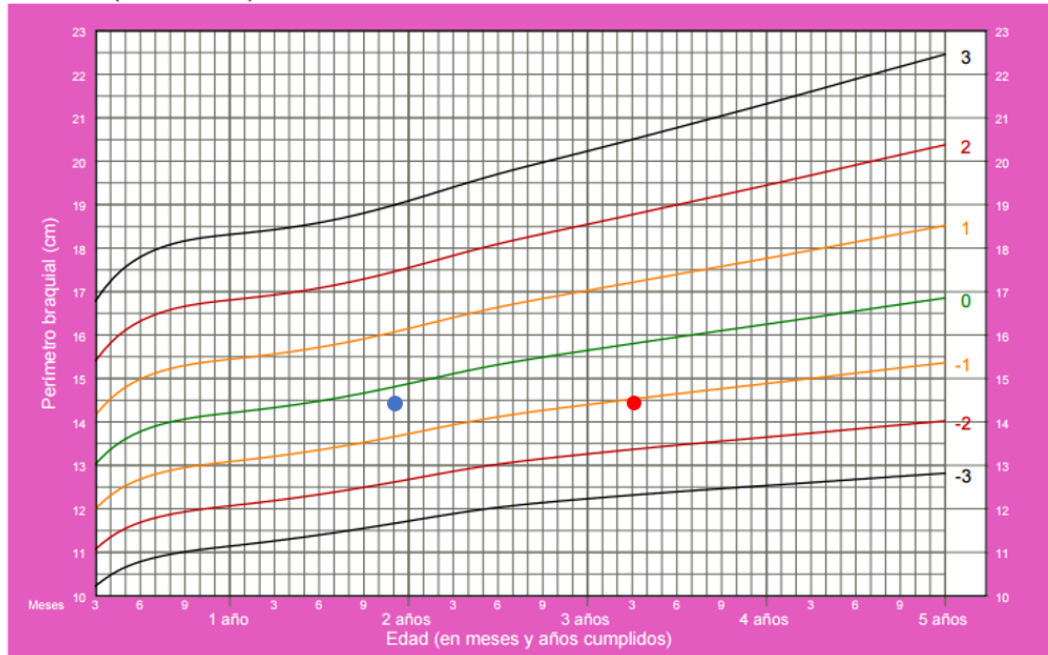
Edad	Talla (cm)	Desviación estándar – T/E
2 años y 9 meses	83.0	-2.8
2 años y 11 meses	84.0	-2.7
3 años y 1 mes	85.0	-2.6
3 años y 3 meses	85.2	-3.0

Anexo 15. Desviación estándar perímetro braquial para la edad. – Caso 2

Perímetro braquial para la edad Niñas



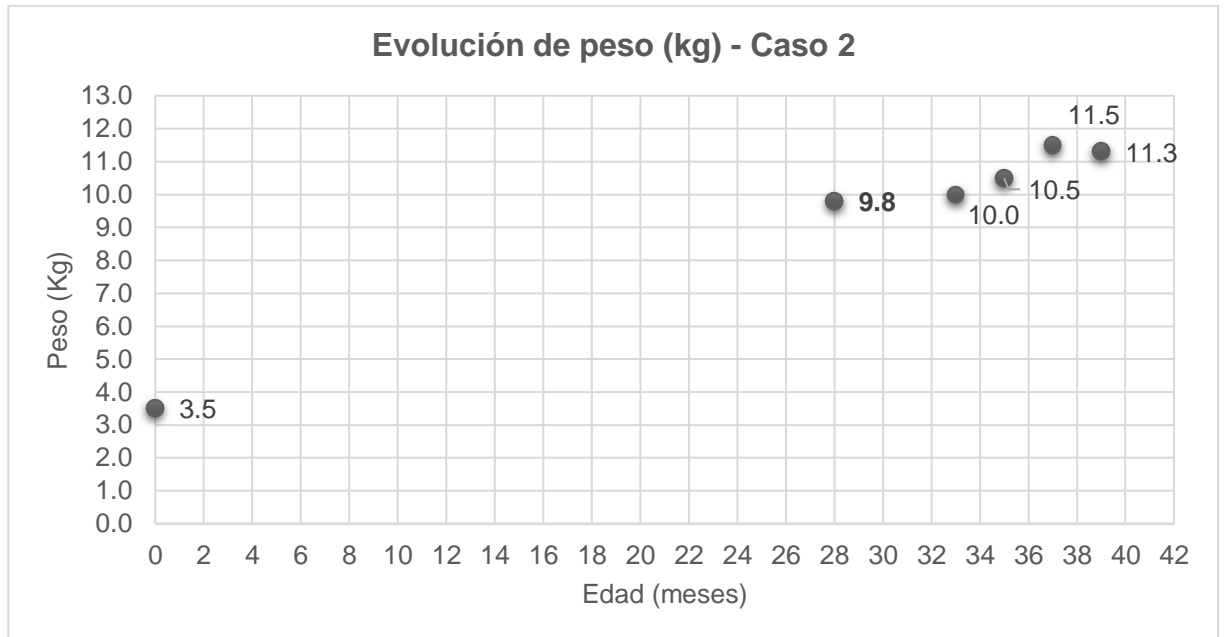
Puntuación Z (3 meses a 5 años)



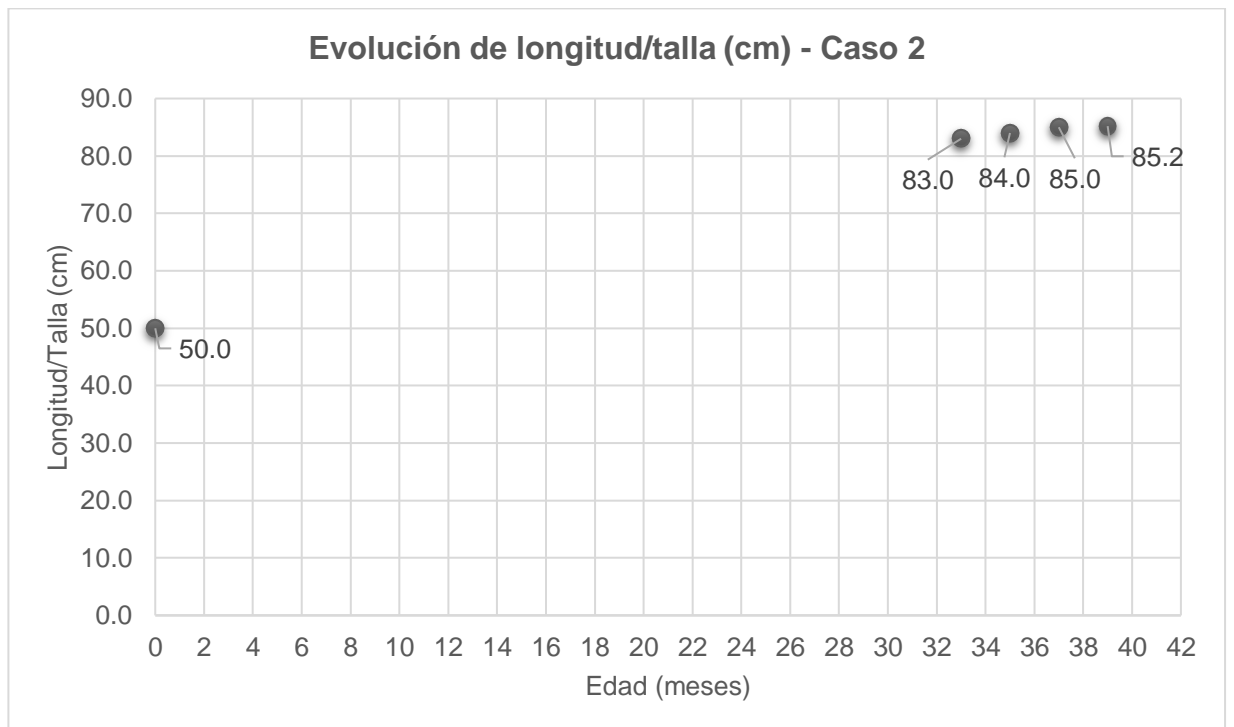
Patrones de crecimiento infantil de la OMS

Edad cronológica (rojo)	Perímetro braquial (cm)	Desviación estándar – PB/E
3 años y 3 meses	14.3	-1.2
Edad de la talla (azul)	Perímetro braquial (cm)	Desviación estándar – PB/E
1 año y 11 meses	14.3	-0.5

Anexo 16. Evolución del peso desde el nacimiento hasta la fecha de valoración. – Caso 2.



Anexo 17. Evolución de longitud/talla desde el nacimiento hasta la fecha de valoración. – Caso 2.



**Anexo 18. Frecuencia de consumo de alimentos. – Caso 2**

Alimento	Cantidad (g-mL)	Medida casera	Diario	Semanal	Mensual
<b>Lácteos y fórmulas</b>					
NAN PRO 2® **	100.0	22 medidas	3		
LEUMEDB® **	21.0	2 cucharadas	3		
Nessucar® **	100.0	20 medidas	3		
<b>Leguminosas</b>					
Lentejas	50.0 *	2 cucharadas ligeramente colmadas		2	
Frijol	40.0 *	2 cucharadas ligeramente colmadas		1	
<b>Cereales y derivados</b>					
Tostada	10.0	1 unidad		1	
Pan blanco	20.0	1 Unidad		5	
Arepa	58.0	1 Unidad mediana		3	
Galletas de sal	8.0	2 Unidades		1	
Galletas dulces	36.0	4 Unidades		2	
Zucaritas	40.0	1 pocillo		1	
Maíz tierno	43.0	2 cucharadas		2	
Arroz blanco	200.0*	1 Pocillo	1		
Pasta	220.0	1 Pocillo		3	
<b>Raíces, tubérculos y plátanos</b>					
Papa	50.0	1 Unidad mediana	1		
Yuca	32.0	1 Unidad pequeña		2	
<b>Frutas</b>					
Jugo de naranja	200.0	1 Vaso mediano			1
Jugo de mandarina	200.0	1 Vaso mediano			1
Limón	5.0	1 Unidad pequeña			1
Banano	140.0	1 Unidad mediana		4	
Fresas	100.0	7 unidades		1	
Guayaba	63.0	1 Unidad mediana		4	
Mango	54.0	½ pocillo			1
Tomate de árbol	60.0	1 Unidad mediana		1	
Mora	70.0	10 Unidades		3	
Maracuyá	50.0	1 Unidad grande (pulpa)			1
Piña	75.0	½ pocillo		1	
<b>Verduras y hortalizas</b>					
Tomate	20.0	1 Cucharada colmada	1		
Zanahoria	30.0	1 Cucharada colmada	1		
Cebolla cabezona	17.5	1 Cucharada colmada	1		
Cilantro	2.0	1 Cucharadita tintera	1		
Apio	15.0	½ Tallo	1		
Pimentón	20.0	½ Cucharada	1		
<b>Aceites y grasas</b>					
Aceite de canola	5.0	1 Cucharada	9		
Aguacate	32.5	1 Tajada delgada			1
<b>Productos azucarados y dulces</b>					
Mermelada	27.0	1 Cucharada ligeramente colmada			1
Chocolatina	6.0	1 Unidad comercial		1	
Ponqué	56.5	1 Tajada delgada			1
Helado en agua	220.0	1 Unidad comercial			3

**Anexo 19. Reporte completo de energía y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en el recordatorio de 24 horas del hospital. – Caso 2.**

Alimento	Cantidad (g/mL)	Energía (Kcal)	Proteína (g)	Grasa (g)	CHOS (g)	Leucina (mg)	Calcio (mg)	Hierro (mg)	Vitamina A (ug - ER)	Zinc (mg)	Agua (mL)
Arepa de maíz	75.0	164	4.1	4.0	27.9	503.0	67.0	0.8	46.0	0.6	38.1
Saborizante para caldo	2.0	4	0.3	0.1	0.5	0.0	4.0	0.0	0.0	0.0	0.0
Arroz blanco	100.0	365	7.1	0.6	79.9	589.0	28.0	4.3	0.0	1.1	11.2
Aceite de canola	21.7	195.3	0.0	21.7	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
LEUMEDB®	7.0	19.3	3.9	0.0	0.8	0.0	184.7	2.2	358.3	2.0	0.0
NAN PRO®	33.3	164	3.2	7.8	20.5	42.0	189.8	1.8	149.8	1.3	0.0
Nessucar®	13.3	53.2	0.0	0.0	13.3	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
Agua	440.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	440.0
Pasta	90.0	334	11.7	1.4	67.2	889.0	19.0	3.0	0.0	1.3	8.9
Tomate	15.0	3	0.1	0.0	0.6	0.0	2.0	0.0	6.0	0.0	14.2
Cebolla	17.5	7	0.2	0.0	1.6	0.0	4.0	0.0	0.0	0.0	15.6
<b>Consumido/día</b>		1309	30.6	35.6	212.3	2023.0	498.5	12.1	560.1	6.3	528.0
<b>Recomendación/día</b>		1348	30	29.9-37.4	222.4-239.3	500.0	500.0	7.0	300.0	3.0	1496
<b>Consumido/Kg</b>		116	2.7	3.2	18.8						
<b>Recomendación/Kg</b>		119	2.7	2.6-3.3	19.7-21.1						
<b>Distribución %VCT</b>			<b>10</b>	<b>25</b>	<b>65</b>						

**Anexo 20. Reporte completo de energía y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en el recordatorio de 24 horas de la casa. – Caso 2.**

Alimento	Cantidad (g/mL)	Energía (Kcal)	Proteína (g)	Grasa (g)	Carbohidratos (g)	Leucina (mg)	Calcio (mg)	Hierro (mg)	Vitamina A (ug - ER)	Zinc (mg)	Agua (mL)
LEUMEDB®	21.0	57.9	11.7	0.0	2.4	0.0	554.1	6.6	1074.9	6.0	0.0
NAN PRO®	100.0	492.0	9.6	23.4	61.5	126.0	569.4	5.4	449.4	3.9	0.0
Nessucar®	40.0	160.0	0.0	0.0	39.9	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
Agua	720.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	720.0
Arepa de maíz	75.0	164.0	4.1	4.0	27.9	503.0	67.0	0.8	46.0	0.6	38.1
Panela	55.0	96.0	0.0	0.0	55.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
Gelatina	120.0	54.0	1.5	0.0	17.0	47.0	4.0	0.0	0.0	0.0	101.2
Lentejas	40.0	131.0	9.8	0.4	25.3	426.0	14.0	2.6	1.0	1.3	8.2
Arroz blanco	100.0	365.0	7.1	0.6	79.9	589.0	28.0	4.3	0.0	1.1	11.6
Aceite de canola	35.0	315.0	0.0	35.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
Mango	185.0	81.0	1.5	0.7	27.7	93.0	20.0	0.3	100.0	0.2	154.4
Plátano	90.0	80.0	1.2	0.3	28.7	53.0	3.0	0.5	50.0	0.1	58.8
Galletas Oreo	36.0	150.0	1.3	9.0	24.4	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
<b>Consumido/día</b>		2146	47.8	73.4	389.7	1837.0	1259.5	20.5	1721.3	13.2	1092.3
<b>Recomendación/día</b>		1348	30	29.9-37.4	222.4-239.3	500.0	500.0	7.0	300.0	3.0	1496
<b>Consumido/kg</b>		190	4.2	6.5	34.5						
<b>Recomendación/Kg</b>		119	2.7	2.6-3.3	19.7-21.1						
<b>Distribución %VCT (Consumido)</b>			<b>9</b>	<b>31</b>	<b>70</b>						



**Anexo 21. Valores de parámetros bioquímicos y paraclínicos evaluados en el Caso 3.**

Nombre de la prueba	Metabolito	Tipo de muestra	Valor actual	Valores de Referencia	Fecha de realización	Edad del paciente
Hemograma	Leucocitos	Sangre	2800	5000-21000 cel/uL	20/01/2012	1 mes
	Plaquetas	Sangre	9600	150000-500000 cel/uL	20/01/2012	1 mes
	Glóbulos rojos	Sangre	35.4%	29-41%	20/01/2012	1 mes
	Hemoglobina	Sangre	12.2 g/dL	10.2-18-2 g/dL	20/01/2012	1 mes
Acilcarnitinas en sangre	Isovaleril-/2 metilbutirilcarnitina	Sangre	16.7 nmol/mL	11.05 nmol/mL	18/01/2014	13 meses
Acilcarnitinas en sangre	3-hidroxi-isobutirilcarnitina	Sangre	0.79 nmol/mL	0.55 nmol/mL	18/01/2014	13 meses
Ácido pirúvico en sangre	Ácido pirúvico	Sangre	1.11 mg/dL	0.3-0.7 mg/dL	24/06/2016	4 años y 6 meses
Lactato en sangre	Ácido láctico	Sangre	0.97 mmol/L	0.5-2.2 mmol/L	30/06/2016	4 años y 6 meses
Ácido pirúvico en sangre	Ácido pirúvico	Sangre	0.09 mmol/L	0.034-0.12 mmol/L	30/06/2016	4 años y 6 meses
Relación lactato-piruvato	Lactato y piruvato	Sangre	10.78	<25	30/06/2016	4 años y 6 meses
Ácidos orgánicos en orina por espectrofotometría y cromatografía de gases masas (GC-MS)	Isovalerilglicina	Sangre	407 umol/L	< 5 umol/L	01/07/2016	4 años y 6 meses
Amonio en sangre	Amonio	Sangre	32.86 umol/L	11-51 umol/L	26/07/2016	4 años y 7 meses
Acilcarnitinas en sangre	Isovaleril-/2 metilbutirilcarnitina	Sangre	16.71 nmol/L	<0.63 nmol/L	08/09/2016	4 años y 8 meses
	3-hidroxi-iso-/butirilcarnitina	Sangre	0.39 nmol/L	<0.51 nmol/L	08/09/2016	4 años y 8 meses
Carnitina total en plasma por método enzimático	Carnitina	Sangre	31.1 umol/L	43-65 umol/L	19/09/2016	4 años y 8 meses
Carnitina libre en plasma por método enzimático	Carnitina	Sangre	25.9 umol/L	30-50 umol/L	19/09/2016	4 años y 8 meses
Aminoácidos en suero con detector de ionización de llama (GC-FID)	Ácido beta-aminoisobutírico	Sangre	4 umol/L	<5 umol/L	19/09/2016	4 años y 8 meses
	Ácido aspártico	Sangre	10 umol/L	<11 umol/L	19/09/2016	4 años y 8 meses
Aminoácidos en suero por GC-FID	Ácido aspártico	Sangre	18 umol/L	<11 umol/L	16/12/2016	5 años
	Ácido glutámico	Sangre	206 umol/L	22-131 umol/L	16/12/2016	5 años

Nombre de la prueba	Metabolito	Tipo de muestra	Valor actual	Valores de Referencia	Fecha de realización	Edad del paciente
Carnitina total en plasma por método enzimático	Carnitina	Sangre	31.1 umol/L	43-65 umol/L	16/12/2016	5 años
Carnitina libre en plasma por método enzimático	Carnitina	Sangre	23.5 umol/L	30-50 umol/L	16/12/2016	5 años
Acilcarnitinas en sangre	Isovaleril-/2 metilbutirilcarnitina	Sangre	13.11 nmol/L	<0.30 nmol/L	19/12/2016	5 años
	3-hidroxi-butirilcarnitina	Sangre	0.16 nmol/L	<0.05 nmol/L	19/12/2016	5 años

Nombre de la prueba	Resultado	Fecha de realización	Edad del paciente
Ácidos orgánicos en orina por espectrofotometría y cromatografía de gases masas (GC-MS)	En el perfil de ácidos orgánicos se observa un importante aumento de isovalerilglicina junto con un aumento de los ácidos 3-hidroxi-isovalérico e isovalerilglutámico.	01/07/2016	4 años y 6 meses

Anexo 22. Desviación estándar talla para la edad. – Caso 3

## Height-for-age GIRLS

5 to 19 years (z-scores)



2007 WHO Reference

Curva tomada de (Organización Mundial de la Salud, 2004)

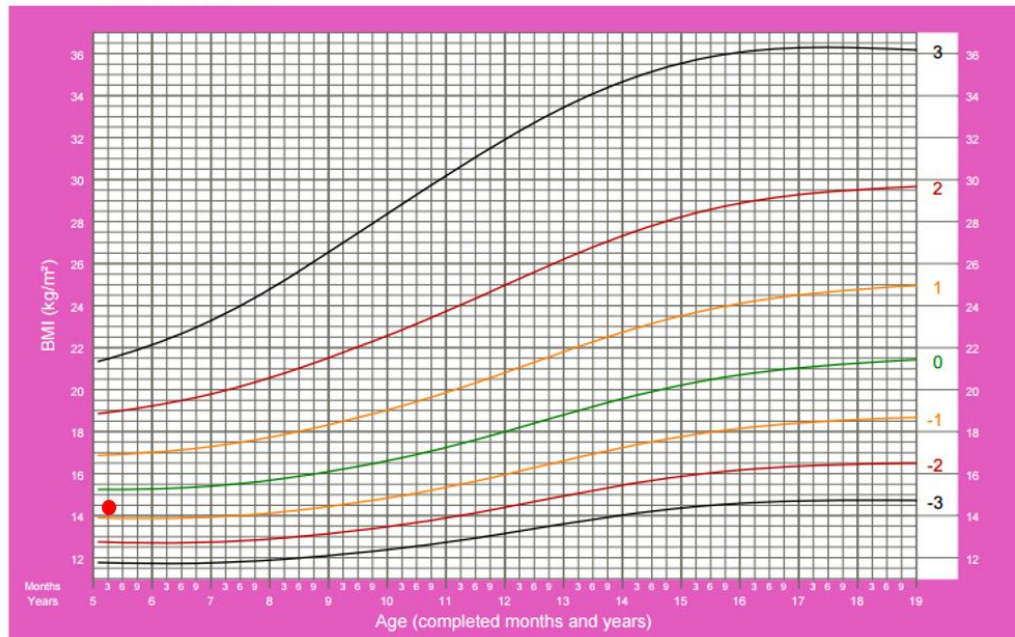
Nota: No se localizaron los puntos del historial de talla debido a que no se cuentan con esta información.

Edad	Talla (cm)	Desviación estándar – T/E
5 años y 3 meses	103.8	-1.4

Anexo 23. Desviación estándar IMC para la edad. – Caso 3

**BMI-for-age GIRLS**

5 to 19 years (z-scores)

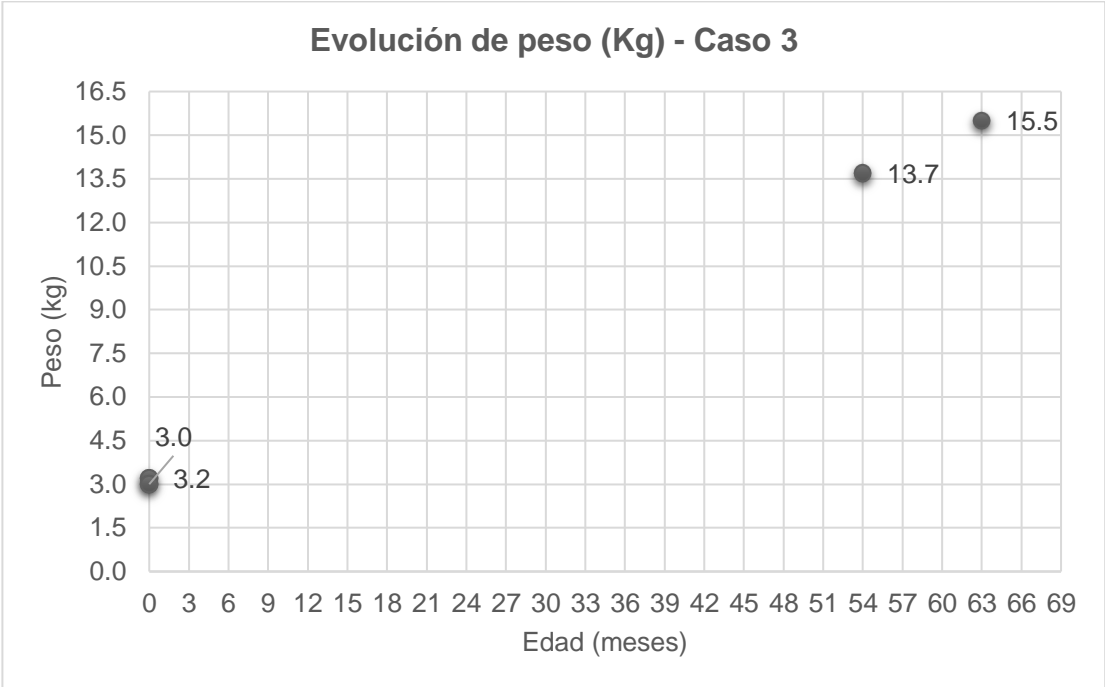


2007 WHO Reference

Curva tomada de (Organización Mundial de la Salud, 2004)

Edad	IMC (Kg/mt2)	Desviación estándar – IMC/E
5 años y 3 meses	14.4	-0.6

Anexo 24. Evolución del peso desde el nacimiento hasta la fecha de valoración. – Caso 3.



**Anexo 25. Frecuencia de consumo de alimentos – Caso 3**

Alimento	Cantidad (g-mL)	Medida casera	Diario	Semanal	Mensual
<b>Lácteos y fórmulas</b>					
LEUMEDB ® **	21.0	2 cucharadas	4		
Nutrilon 3 ® **	44.0	9 medidas	4		
Nessucar ® **	40.0	8 medidas	4		
<b>Leguminosas</b>					
Lentejas *	75.0 *	3 cucharadas ligeramente colmadas		1	
Fríjol *	60.0 *	3 cucharadas ligeramente colmadas		1	
Garbanzos *	69.0 *	3 cucharadas ligeramente colmadas		1	
<b>Cereales y derivados</b>					
Tostada	10.0	1 Unidad	1		
Pan blanco	20.0	1 Unidad	1		
Galletas de sal	24.0	3 Unidades	1		
Corn flakes	54.0	1 pocillo	1		
Arroz blanco *	80.0	3 cucharadas soperas	1		
<b>Raíces, tubérculos y plátanos</b>					
Papa	50.0	½ Unidad mediana		2	
Yuca	32.0	1 Unidad pequeña		1	
<b>Frutas</b>					
Jugo de Naranja	200.0	1 Vaso mediano		2	
Jugo de mandarina	200.0	1 Vaso mediano		2	
Limón	2.5	½ Unidad pequeña	1		
Banano	280.0	2 Unidades medianas	1		
Manzana	110.0	1 Unidad pequeña		2	
Fresas	57.0	4 Unidades		1	
Uvas	80.0	½ pocillo			2
Mango	54.0	½ pocillo			
Tomate de árbol	60.0	1 Unidad mediana			2
Mora	72.0	½ pocillo			2
Granadilla	60.0	1 Unidad grande (pulpa)			2
Maracuyá	50.0	1 Unidad grande (pulpa)			2
Pera	38.0	½ pocillo			2
<b>Verduras y hortalizas</b>					
Lechuga	10.0	1 Hoja		2	
Tomate	30.0	2 Cucharadas ligeramente colmadas		2	
Zanahoria	50.0	2 Cucharadas ligeramente colmadas		1	
Espinaca	25.0	1 cucharada colmada		1	
<b>Aceites y grasas</b>					
Aceite de canola	5.0	1 Cucharada	4		
Margarina	4.0	1 cucharadita	3		
<b>Productos azucarados y dulces</b>					
Helado en agua	220.0	1 Unidad comercial		2	
Caramelos	3.0	1 Unidad		1	
Gomitas	6.0	3 Unidades	1		
Bom bom bun	19.0	1 Unidad comercial	1		

\*\*Peso cocido

\*\*Las cantidades de las fórmulas, corresponden a las cantidades para preparar una sola toma y fraccionar en 3 tomas para todo el día.

**Anexo 26. Reporte completo de energía y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en el recordatorio de 24 horas del día entre semana. – Caso 3.**

Alimento	Cantidad (g/mL)	Energía (Kcal)	Proteína (g)	Grasa (g)	CHOS (g)	Leucina (mg)	Calcio (mg)	Hierro (mg)	Vitamina A (ug - ER)	Zinc (mg)	Agua (mL)
Nestum® Arroz	30.0	117	2.0	0.7	24.9	168.0	258.0	15.9	0.0	3.3	0.0
Banano	70.0	62	0.8	0.2	16.0	48.0	4.0	0.2	2.0	0.1	52.4
Pan blanco	27.0	57	1.6	1.1	9.9	115.0	11.0	0.6	4.0	0.1	9.5
LEUMEDB®	20.8	58	11.6	0.0	2.4	0.0	548.8	6.6	1074.9	6.0	0.0
Nutrilón 3®	42.0	188	6.2	7.5	23.8	92.0	225.3	3.6	194.9	2.6	0.0
Nessucar®	40.0	160	0.0	0.0	40.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
Agua	620.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	620.0
Aceite	35.0	315	0.0	35.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
Mango	56.0	34	0.5	0.2	8.4	28.0	6.0	0.1	30.0	0.0	46.7
Mora	72.0	31	1.0	0.3	6.9	28.5	21.0	0.4	8.0	0.4	63.5
Papa pastusa	40.0	28	0.7	0.0	6.3	32.0	4.0	0.2	0.0	0.1	32.6
Espinaca	4.0	1	0.1	0.0	0.1	9.0	4.0	0.1	19.0	0.0	3.7
Zanahoria	43.0	18	0.4	0.1	4.1	4.0	1.0	0.0	33.0	0.0	38.0
Pasta (fideos)	15.0	58	2.1	0.7	10.7	2.0	5.0	0.6	3.0	0.3	9.0
Fríjol	56.0	16	2.4	0.2	2.2	170.0	10.0	0.4	0.0	0.2	50.8
Piña	64.0	32	0.3	0.1	8.4	15.0	8.0	0.2	2.0	0.1	55.0
Arroz blanco	40.0	146	2.8	0.3	32.0	236.0	11.0	1.7	0.0	0.4	4.7
Calabaza	36.0	9	0.4	0.0	2.3	0.0	8.0	0.3	153.0	0.1	33.0
Brócoli	20.0	4	0.6	0.1	0.6	0.0	22.0	0.4	26.0	0.1	18.5
<b>Consumido/día</b>		1334	33.5	46.5	199.0	947.5	1147.1	31.3	1549.8	13.8	1037.4
<b>Recomendación/día</b>		1231	12.4-31.0	27.3-34.2	200.0-233.9	500.0-900	800.0	10.0	400.0	5.0	1231.0
<b>Consumido/Kg</b>		86	2.2	3.0	12.8	61.1	74.0	2.0	100.0	0.9	66.93
<b>Recomendación/Kg</b>		79	0.8-2.0	1.8-2.2	12.9-15.9						
<b>Distribución %VCT (Consumido)</b>			<b>10</b>	<b>31</b>	<b>60</b>						

**Anexo 27. Reporte completo de energía y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en el recordatorio de 24 horas del día de fin de semana. – Caso 3.**

Alimento	Cantidad (g/cc)	Energía (Kcal)	Proteína (g)	Grasa (g)	Carbohidratos (g)	Leucina (mg)	Calcio (mg)	Hierro (mg)	Vitamina A (ug - ER)	Zinc (mg)	Agua (mL)
Nestum® Arroz	30.0	117	2.0	0.7	24.9	168.0	258.0	15.9	0.0	3.3	0.0
Melón	53.0	18	0.4	0.1	4.3	15.0	5.0	0.1	90.0	0.1	47.8
Pan blanco	27.0	57	1.6	1.1	9.9	115.0	11.0	0.6	4.0	0.1	9.5
LEUMEDB®	20.8	58	11.6	0.0	2.4	0.0	548.8	6.6	1074.9	6.0	0.0
Nutrilón 3®	42.0	188	6.2	7.5	23.8	92.0	225.3	3.6	194.9	2.6	0.0
Nessucar®	40.0	160	0.0	0.0	40.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
Agua	770.0	0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	770.0
Mango	56.0	34	0.5	0.2	8.4	28.0	6.0	0.1	30.0	0.0	46.7
Aceite	30.0	270	0.0	30.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
Mora	72.0	31	1.0	0.3	6.9	28.5	21.0	0.4	8.0	0.4	63.5
Arveja	8.0	6	0.4	0.0	1.2	26.0	2.0	0.1	3.0	0.1	6.3
Zanahoria	43.0	18	0.4	0.1	4.1	4.0	1.0	0.0	33.0	0.0	38.0
Pasta (fideos)	15.0	58	2.1	0.7	10.7	2.0	5.0	0.6	3.0	0.3	1.4
Lenteja	28.0	99	6.9	0.3	17.7	500.0	10.0	1.8	1.0	0.9	2.3
Guayaba	59.0	40	1.5	0.6	8.4	101.0	11.0	0.1	18.0	0.1	47.7
Arroz	80.0	292	5.7	0.5	64.0	0.5	22.0	3.4	0.0	0.9	9.3
Calabaza	36.0	9	0.4	0.0	2.3	0.0	8.0	0.3	153.0	0.1	33.0
Brócoli	20.0	4	0.6	0.1	0.6	0.0	22.0	0.4	26.0	0.1	92.6
Frijol	28.0	8	1.2	0.1	1.1	85.0	5.0	0.2	0.0	0.1	25.4
Mora	72.0	31	1.0	0.3	6.9	28.5	21.0	0.4	8.0	0.4	63.5
<b>Consumido/día</b>		1498	43.5	42.6	237.6	1193.5	1182.1	34.6	1646.8	15.5	1257.0
<b>Recomendación/día</b>		1231	12.4-31.0	27.3-34.2	200.0-233.9	500.0-900	800.0	10.0	400.0	5.0	1231.0
<b>Consumido/Kg</b>		97	2.8	2.7	15.3						
<b>Recomendación/Kg</b>		79	0.8-2.0	1.8-2.2	12.9-15.9						
<b>Distribución %VCT (Consumido)</b>			<b>12</b>	<b>26</b>	<b>63</b>						



**Anexo 28. Valores de parámetros bioquímicos y paraclínicos evaluados en el Caso 4**

Nombre de la prueba	Metabolito	Tipo de muestra	Valor actual	Valores de Referencia	Fecha de realización	Edad del paciente
Ácidos grasos libres en suero	Ácidos grasos libres	Sangre	0.43 mmol/L	0.1-0.65 mmol/L	01/06/2016	1 año y 2 meses
Ácido pirúvico en sangre	Ácido pirúvico	Sangre	1.94 mg/dL	0.3-0.7 mg/dL	06/06/2016	1 año y 2 meses
Arilsulfatasa A en Leucocitos	Arilsulfatasa A	Sangre	33.13 nmol/h/mg	20-80 nmol/h/mg	15/06/2016	1 año y 2 meses
Mucopolisacáridos en orina	Mucopolisacáridos	Orina	18 mg/dL	<10 mg/dL	18/05/2016	1 año y 2 meses
Lactato en sangre	Ácido láctico	Sangre	16.49 mmol/L	4.5-19.8 mmol/L	27/06/2016	1 año y 3 meses
Amonio en sangre	Amonio	Sangre	37.43 umol/L	16-60 umol/L	27/06/2016	1 año y 3 meses
Carnitina total en plasma por método enzimático	Carnitina	Sangre	94 umol/L	43-65 umol/L	30/06/2016	1 año y 3 meses
Carnitina libre en plasma por método enzimático	Carnitina	Sangre	74 umol/L	30-50 umol/L	30/06/2016	1 año y 3 meses
Aminoácidos en orina	Alanina	Orina	1616 umol/gC	246-1567 umol/gC	07/08/2016	1 año y 4 meses
Aminoácidos en suero con detector de ionización de llama (GC-FID)	Alanina	Sangre	479 umol/L	139-474	21/09/2016	1 año y 6 meses
	Glutamina	Sangre	183 umol/L	316-1020 umol/L	21/09/2016	1 año y 6 meses
	Ácido alfa-aminobutírico	Sangre	3 umol/L	7-28 umol/L	21/09/2016	1 año y 6 meses
	Ácido glutámico	Sangre	332 umol/L	31-202 umol/L	21/09/2016	1 año y 6 meses
Acilcarnitinas en sangre	Acetilcarnitina	Sangre	28.87 nmol/L	2.0-27.57 nmol/L	27/09/2016	1 año y 6 meses
Ácido N-acetil aspártico en orina	Ácido N-acetil aspártico	Orina	4.0 mmol/mol/creatinina	4.0 - 25.0 mmol/mol/creatinina	31/10/2016	1 año y 7 meses
Aminoácidos en suero con detector de ionización de llama (GC-FID)	Isoleucina	Sangre	30 umol/L	31-105 umol/L	05/01/2017	1 año y 9 meses
Carnitina total en plasma por método enzimático	Carnitina	Sangre	43.1	43-65 umol/L	30/03/2017	2 años
Carnitina libre en plasma por método enzimático	Carnitina	Sangre	32.6 umol/L	30-50 umol/L	30/03/2017	2 años

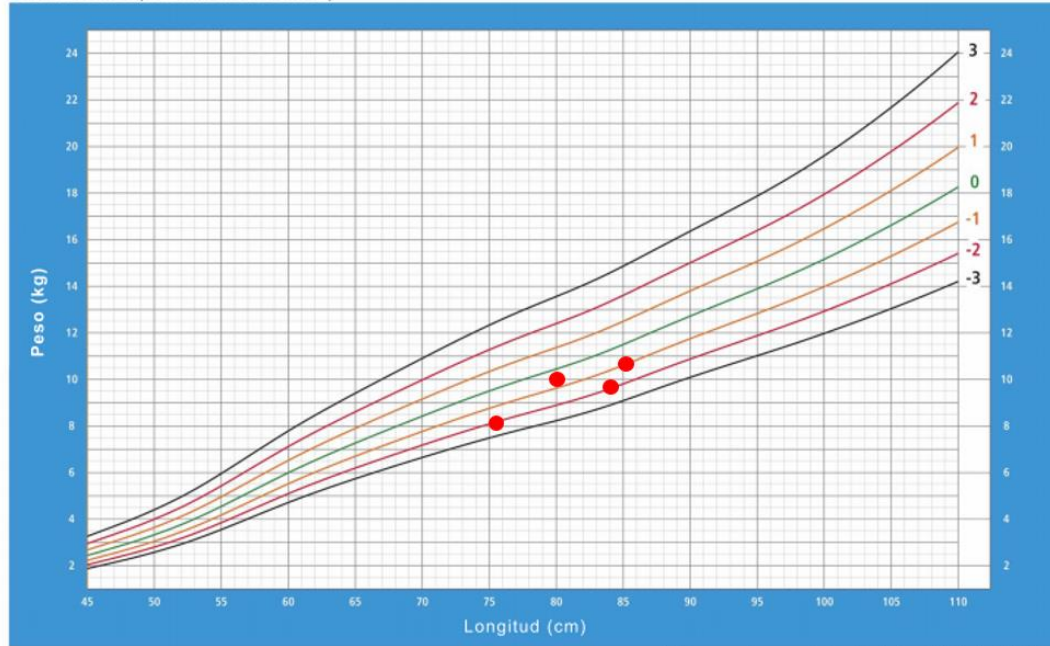
Nombre de la prueba	Resultado	Fecha de realización	Edad del paciente
Ácidos orgánicos cualitativos en orina por espectrofotometría y cromatografía de gases masas (GC-MS)	El perfil de ácidos orgánicos permanece un incremento de los ácidos 3-hidroxi-butírico y acetoacético (cuerpos cetónicos), junto con una aciduria dicarboxílica (aumentos de los ácidos adípico , subérico insaturado, subérico, sebácico insaturado, sebácico) y aumento de 3-hidroxisebácico y 3 hidroxisebácico	03/03/2016	11 meses
Ácidos orgánicos cualitativos en orina por espectrofotometría y cromatografía de gases masas (GC-MS)	El perfil de ácidos orgánicos se caracteriza por un incremento de los ácidos 3-hidroxi-butírico y acetoacético (cuerpos cetónicos), junto con una aciduria dicarboxílica (aumentos de los ácidos adípico, subérico insaturado, subérico, sebácico insaturado, sebácico) y aumento de 3-hidroxisebácico y 3 hidroxidodecanodioico.	01/07/2016	1 año y 3 meses

Anexo 29. Desviación estándar peso para la longitud. – Caso 4

## Peso para la longitud Niños



Puntuación Z (Nacimiento a 2 años)



Patrones de crecimiento infantil de la OMS

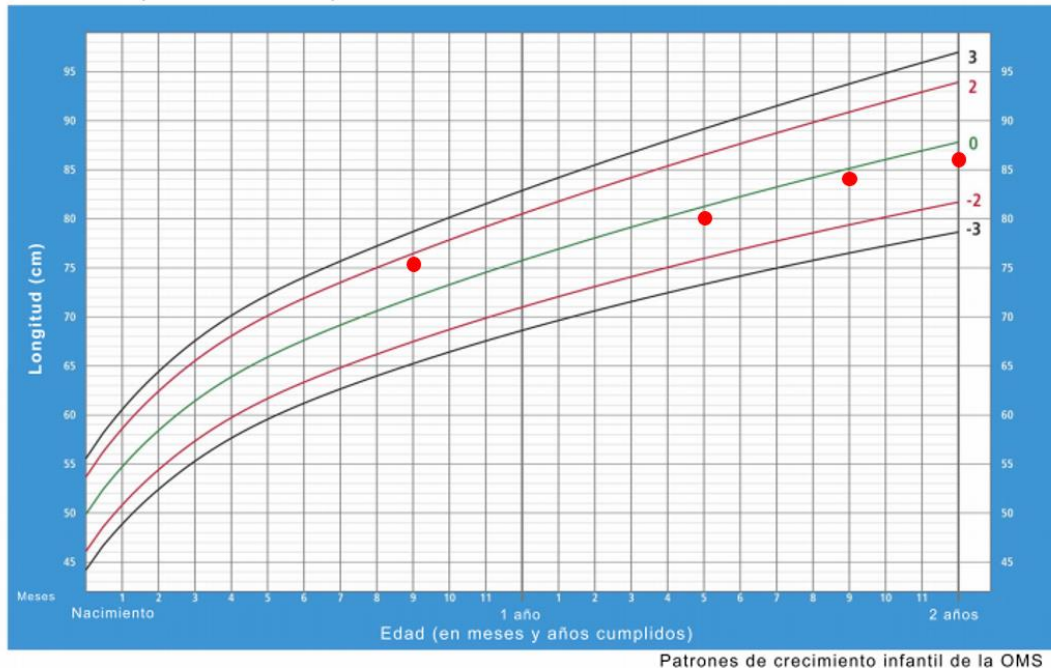
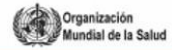
Curva tomada de (Organización Mundial de la Salud, 2004)

Edad	Peso (Kg)	Longitud (cm)	Desviación estándar – P/L
9 meses	8.0	75.5	-2.0
17 meses	10.0	80.0	-1.2
21 meses	9.6	84.0	-1.9
2 años y 0 meses	10.6	85.1	-1.0

Anexo 30. Desviación estándar talla para la edad. – Caso 4

## Longitud para la edad Niños

Puntuación Z (Nacimiento a 2 años)



Curva tomada de (Organización Mundial de la Salud, 2004)

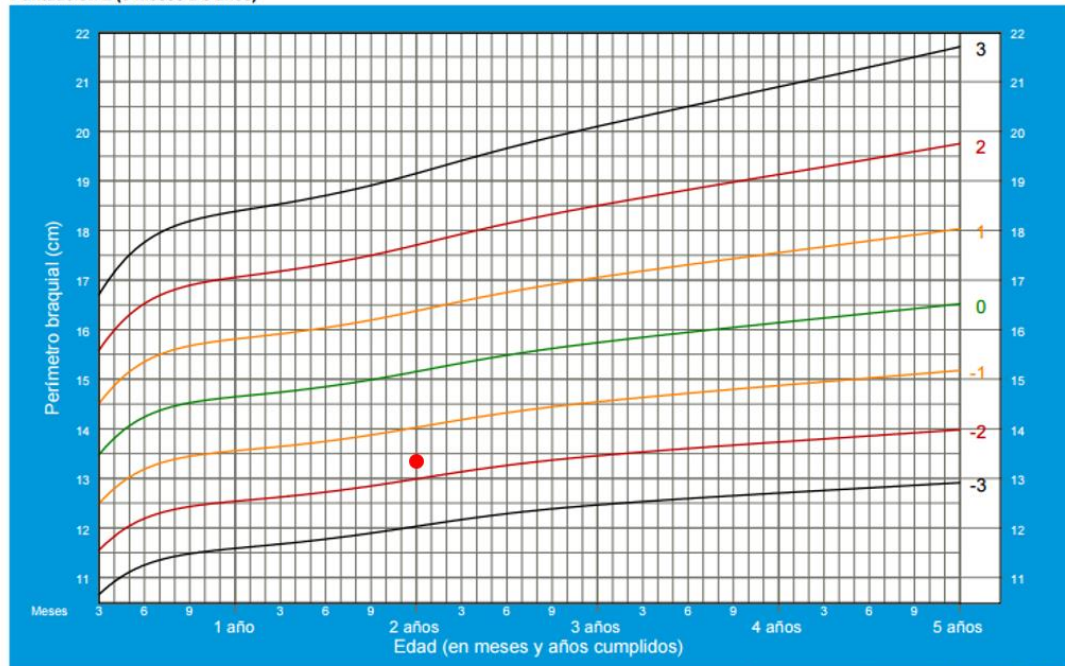
Edad	Longitud (cm)	Desviación estándar – L/E
9 meses	75.5	1.6
17 meses	80.0	-0.5
21 meses	84.0	-0.4
2 años y 0 meses	85.1	-0.9

Anexo 31. Desviación estándar perímetro braquial para la edad. – Caso 4

**Perímetro braquial para la edad Niños**



Puntuación Z (3 meses a 5 años)



Patrones de crecimiento infantil de la OMS

Curva tomada de (Organización Mundial de la Salud, 2004)

Nota: No se reportaron datos anteriores de este parámetro debido a que no se cuenta con esta información.

Edad	Perímetro braquial (cm)	Desviación estándar – PB/E
2 años y 0 meses	13.3	-1.2

**Anexo 32. Reporte completo de energía y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en el recordatorio de 24 horas del hospital. – Caso 4.**

Alimento	Cantidad (g/mL)	Energía (Kcal)	Proteína (g)	Grasa (g)	Carbohidratos (g)	Calcio (mg)	Hierro (mg)	Vitamina A (ug - ER)	Zinc (mg)	Agua (mL)
Pan blanco	27.0	72	2.4	0.9	13.3	39.0	1.0	0.0	0.2	9.8
Papa pastusa	128.0	88	2.1	0.1	20.1	12.0	0.7	0.0	0.4	104.4
Carne	28.1	93	5.1	7.9	0.1	3.0	0.4	4.0	1.2	14.3
Pollo	74.2	88	15.8	2.3	0.0	9.0	0.7	12.0	1.1	55.9
Aceite de girasol	6.2	55	0.0	6.2	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
Arroz blanco	89.0	325	6.3	0.6	71.2	25.0	3.8	0.0	1.0	10.3
Lulo	100.0	25	0.4	0.2	5.9	8.0	0.3	28.0	0.1	93.5
Azúcar	7.0	27	0.0	0.0	6.9	6.0	0.0	0.0	0.0	0.1
Zanahoria	12.0	5	0.1	0.0	1.1	4.0	0.0	100.0	0.0	10.6
Arveja	48.0	39	2.6	0.2	6.9	12.0	0.7	18.0	0.6	37.9
Agua	550.0	0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	550.0
Saborizante para caldo	4.0	0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
<b>Consumido/día</b>		817	34.8	18.4	125.5	118.0	7.6	162.0	4.6	886.8
<b>Recomendación/día</b>		1252	21.9-31.3	41.7-48.7	172.1- 197.2	500.0	7.0	300.0	3.0	1252.0
<b>Consumido/Kg</b>		77	3.3	1.7	11.8					
<b>Recomendación/Kg</b>		118	2.1-3.0	3.9-4.6	16.2-18.6					
<b>Distribución %VCT (Consumido)</b>			<b>18</b>	<b>20</b>	<b>62</b>					

**Anexo 33. Reporte completo de energía y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en el recordatorio de 24 horas de la casa. – Caso 4.**

Alimento	Cantidad (g/mL)	Energía (Kcal)	Proteína (g)	Grasa (g)	Carbohidratos (g)	Calcio (mg)	Hierro (mg)	Vitamina A (ug - ER)	Zinc (mg)	Agua (mL)
Guayaba	104.0	71	2.6	1.0	14.9	19.0	0.3	32.0	0.2	84.0
Azúcar	28.0	106	0.0	0.0	27.5	23.0	0.2	0.0	0.0	0.4
Huevo	94.8	136	12.0	9.0	0.0	60.0	1.6	451.0	0.0	136.0
Tomate	45.0	8	0.4	0.1	1.7	4.0	0.1	19.0	0.1	42.5
Cebolla puerro	29.0	12	0.3	0.0	2.7	7.0	0.1	0.0	0.0	25.8
Aceite de girasol	10.0	88	0.0	10.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
Galletas ducales	7.0	30	0.8	0.9	4.7	7.0	0.3	0.0	0.1	4.1
Yogurt	200.0	152	4.8	1.6	29.4	162.0	0.4	10.0	0.3	163.0
Arroz blanco	100.0	365	7.1	0.6	79.9	28.0	4.3	0.0	1.1	11.6
Lentejas	66.6	234	16.4	0.7	42.2	23.0	4.3	1.0	2.2	5.5
Papa pastusa	80.0	55	1.3	0.1	12.6	7.0	0.4	0.0	0.2	65.3
Jugo de caja Hit®	200.0	88	0.0	0.0	21.0	0.0	0.0	0.0	0.0	180.0
Agua	300.0	0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0	300.0
Chocorrano mini®	20.0	78	0.7	4.0	10.6	6.0	0.6	0.0	0.1	4.4
<b>Consumido/día</b>		1423	46.4	28.0	247.2	346.0	12.6	513.0	4.3	1022.6
<b>Recomendación/día</b>		1252	21.9-31.3	41.7-48.7	172.1- 197.2	500.0	7.0	300.0	3.0	1252.0
<b>Consumido/Kg</b>		134	4.4	2.6	23.3					
<b>Recomendación/Kg</b>		118	2.1-3.0	3.9-4.6	16.2-18.6					
<b>Distribución %VCT (Consumido)</b>			<b>13</b>	<b>18</b>	<b>69</b>					

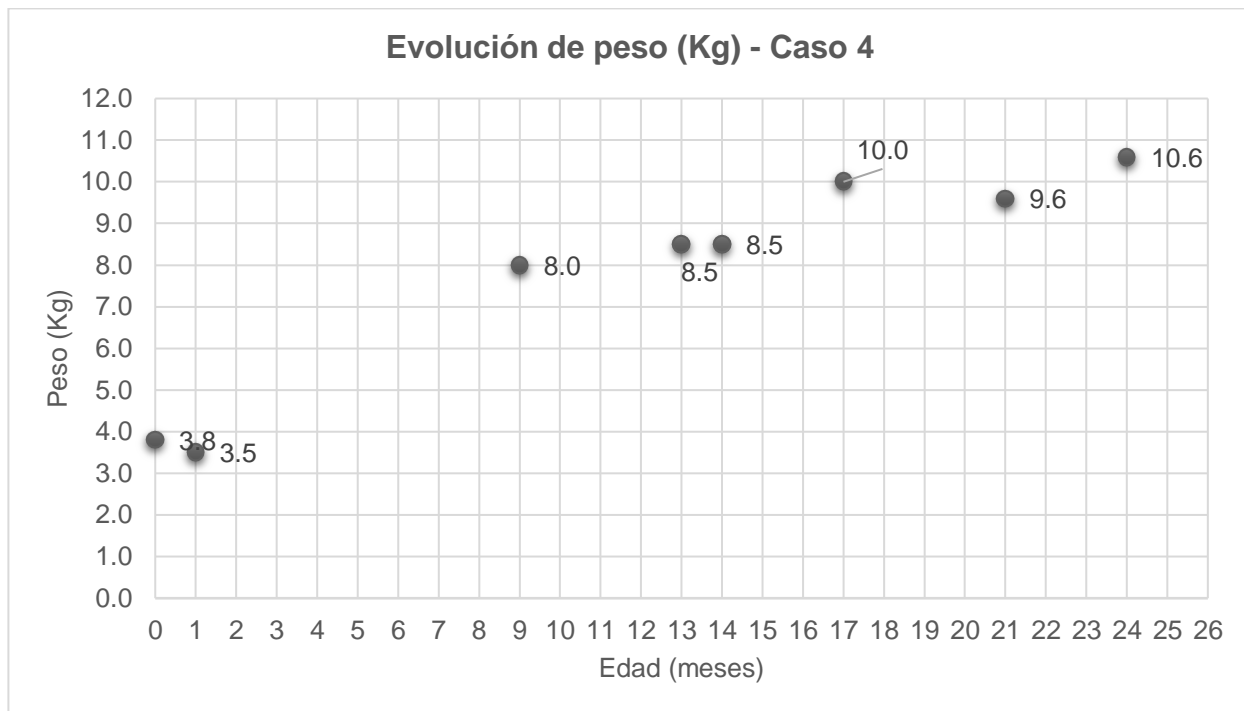
**Anexo 34. Frecuencia de consumo de alimentos – Caso 4**

Alimento	Cantidad (g-mL)	Medida casera	Diario	Semanal	Mensual
<b>Lácteos y fórmulas</b>					
Leche entera en polvo	7.5	2 cucharadas colmadas		1	
Yogur (leche entera)	200.0	1 Vasito		4	
<b>Huevos, carnes y pescado</b>					
Huevo	94.8	2 unidades pequeñas	3		
Pollo	16.7 *	1 cucharada ligeramente colmada		1	
Carne de res	14.0 *	1 cucharada ligeramente colmada		1	
Carne de cerdo	18.0 *	1 cucharada ligeramente colmada		1	
Chorizo	62.5 *	6 unidades pequeñas		2	
Salchicha	118.5 *	1 ½ Unidades		2	
<b>Leguminosas</b>					
Lentejas	100.0 *	4 cucharadas ligeramente colmadas			2
Frijol	80.0 *	4 cucharadas ligeramente colmadas			2
Garbanzo	46.0 *	2 cucharadas ligeramente colmadas			1
<b>Cereales y derivados</b>					
Pan blanco	20.0	1 Unidad	1		
Arepa	29.0	½ Unidad mediana		2	
Galletas de sal (saltinas)	24.0	3 Unidades	1		
Galletas de dulce	36.0	4 Unidades			2
Zucaritas	20.0	½ pocillo		2	
Arroz blanco	200.0 *	1 pocillo		2	
Rosquitas ®	30.0	1 paquete		3	
Quinoa en polvo	30.0	2 Cucharadas colmadas	2		
<b>Raíces, tubérculos y plátanos</b>					
Papa	100.0 *	1 Unidad mediana	2		
Plátano	22.5 *	1 Tajada	1		
<b>Frutas</b>					
Banano	140.0	1 Unidad mediana		1	
Fresas	142.8	10 Unidades		1	
Guayaba	200.0	1 Vaso mediano (63.0 g fruta)		1	
Mango	54.0	½ Pocillo		1	
Tomate de árbol	200.0	1 Vaso mediano (60.0 g fruta)		1	
Mora	200.0	1 Vaso mediano (48.0 g fruta)		1	
Maracuyá	200.0	1 Vaso mediano (50.0 g pulpa)		2	
<b>Verduras y hortalizas</b>					
Tomate	40.0	2 Cucharadas ligeramente colmadas		3	
Zanahoria	50.0	2 Cucharadas ligeramente colmadas		2	
Cebolla puerro	29.0	¼ Tallo		3	
Habichuela	6.7	1 Cucharada colmada		3	
<b>Aceites y grasas</b>					
Aceite (Canola y girasol)	10.0	2 Cucharadas	3		
Preparaciones fritas	5.0	1 Cucharada		3	
<b>Productos azucarados y dulces</b>					
Chocolatina	12.0	1 Unidad comercial		2	
Chocorrano mini	20.0	1 Unidad comercial		2	
<b>Bebidas</b>					
Jugo de caja	200.0	1 Cajita		4	

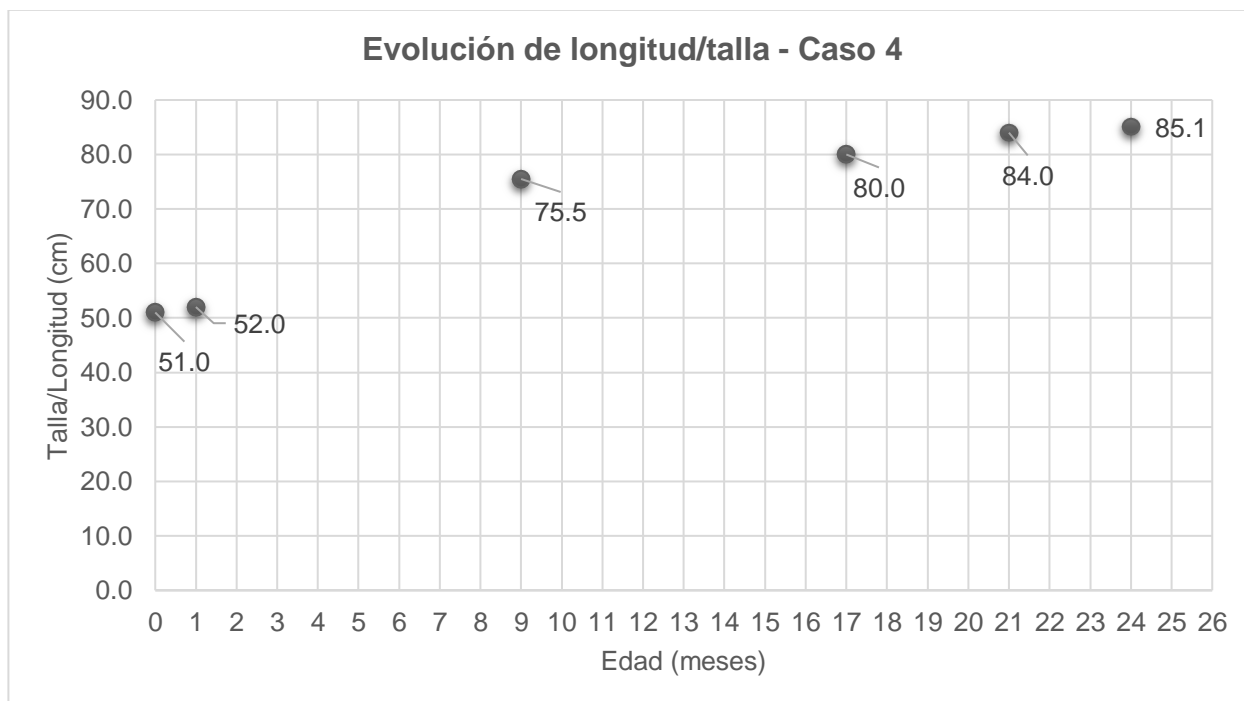
\* Peso cocido.



Anexo 35. Evolución de peso desde el nacimiento hasta la fecha de valoración. – Caso 4



Anexo 36. Evolución de longitud/talla desde el nacimiento hasta la fecha de valoración. – Caso 4



Anexo 37. Valores de exámenes bioquímicos - Caso 5

Nombre de la prueba	Metabolito	Tipo de muestra	Valor actual	Valores de Referencia	Fecha de realización	Edad del paciente
Mucopolisacáridos en orina	mucopolisacáridos	Orina	49 mg/L	<10 mg/L	03/01/2016	5 meses
Fosfatasa alcalina ósea	Fosfatasa alcalina	Sangre	76.6 ug/L	5.5-22.9 ug/L	02/02/2016	6 meses
Lactato en sangre	Ácido láctico	Sangre	41.7 mg/dL	4.5-19.8 mg/dL	11/03/2016	7 meses
Lactato en sangre	Ácido láctico	Sangre	34.4mg/dL	4.5-19.8 mg/dL	18/08/2016	12 meses
Amonio en sangre	Amonio	Sangre	27.2 umol/L	18.2-72.2 umol/L	18/08/2016	12 meses
Ácido pirúvico en sangre	Ácido pirúvico	Sangre	0.17 mmol/L	0.03-0.12 mmol/L	19/08/2016	12 meses
Ácido láctico por método enzimático	Ácido láctico	Sangre	3.74 mmol/L	0.5-2.2 mmol/L	19/08/2016	12 meses
Relación lactato/piruvato	Ácido láctico y piruvato	Sangre	22	0-25	19/08/2016	12 meses
Mucopolisacáridos en orina	mucopolisacáridos	Orina	10 mg/L	<10 mg/L	09/09/2016	13 meses
Amonio en sangre	Amonio	Sangre	36.2 umol/L	18.2-72.2 umol/L	23/08/2026	13 meses
Lactato en sangre	Ácido láctico	Sangre	39.6 mg/dL	4.5-19.8 mg/dL	23/08/2026	13 meses
Aminoácidos en suero por (GC-FID)	Alanina	Sangre	527 umol/L	139-474 umol/L	23/08/2026	13 meses
	Ácido beta-aminoisobutírico	Sangre	< 4 umol/L	<9 umol/L	23/08/2026	13 meses
	Isoleucina	Sangre	23 umol/L	31-105 umol/L	23/08/2026	13 meses
	4-hidroxiprolina	Sangre	7 umol/L	8-61 umol/L	23/08/2026	13 meses
Ácido pirúvico en sangre	Ácido pirúvico	Sangre	2.22 mg/dL	0.3-0.7 mg/dL	24/08/2016	13 meses
Amonio en sangre	Amonio	Sangre	30.7 umol/L	18.2-71.2 umol/L	26/08/2016	13 meses
Lactato en sangre	Ácido láctico	Sangre	25.3 mg/dL	4.5-19.8 mg/dL	26/08/2016	13 meses
Amonio en sangre	Amonio	Sangre	24.5 umol/L	18.2-72.2 umol/L	27/08/2016	13 meses
Lactato en sangre	Ácido láctico	Sangre	19.4 mg/dL	4.5-19.8 mg/dL	27/08/2016	13 meses
Amonio en sangre	Amonio	Sangre	25.2 umol/L	18.2-72.2 umol/L	30/08/2016	13 meses
Lactato en sangre	Ácido láctico	Sangre	16.6 mg/dL	4.5-19.8 mg/dL	30/08/2016	13 meses
% Inhibición alfa-glucosidasa	Alfa-glucosidasa	Sangre	73.5%	<86%	31/08/2016	13 meses

Nombre de la prueba	Metabolito	Tipo de muestra	Valor actual	Valores de Referencia	Fecha de realización	Edad del paciente
Relación alfa-glucosidasa neutra/inhibida	Alfa-glucosidasa	Sangre	7.0	<16	31/08/2016	13 meses
Lactato en sangre	Ácido láctico	Sangre	18.5 mg/dL	4.5-19.8 mg/dL	29/09/2016	14 meses
Amonio en sangre	Amonio	Sangre	38.6 umol/L	18.2-72.2 umol/L	29/09/2016	14 meses
Lactato en sangre	Ácido láctico	Sangre	41.7 mg/dL	4.5-19.8 mg/dL	03/11/2016	15 meses
Amonio en sangre	Amonio	Sangre	23.1 umol/L	18.2-72.2 umol/L	15/11/2016	15 meses
Lactato en sangre	Ácido láctico	Sangre	18.8 mg/dL	4.5-19.8 mg/dL	15/11/2016	15 meses
Relación lactato/piruvato	Ácido láctico y piruvato	Sangre	11	0-25	18/11/2016	15 meses
Ácido pirúvico en sangre	Ácido pirúvico	Sangre	1.24 mmol/L	0.03-0.12 mmol/L	18/11/2016	15 meses
lactato en sangre	Ácido láctico	Sangre	0.11 mmol/L	0.5-2.2mmol/L	18/11/2016	15 meses
lactato en sangre	Ácido láctico	Sangre	16.0 mg/dL	4.5-19.8 mg/dL	23/11/2016	16 meses
lactato en sangre	Ácido láctico	Sangre	21.7 mg/dL	4.5-19.8 mg/dL	24/11/2016	16 meses
Relación lactato/piruvato	Ácido láctico y piruvato	Sangre	7,4	0-25	30/11/2016	16 meses
Ácido pirúvico en sangre	Ácido pirúvico	Sangre	0.10 mmol/L	0.03-0.12 mmol/L	30/11/2016	16 meses
lactato en sangre	Ácido láctico	Sangre	0.74 mmol/L	4.5-19.8 mg/dL	30/11/2016	16 meses

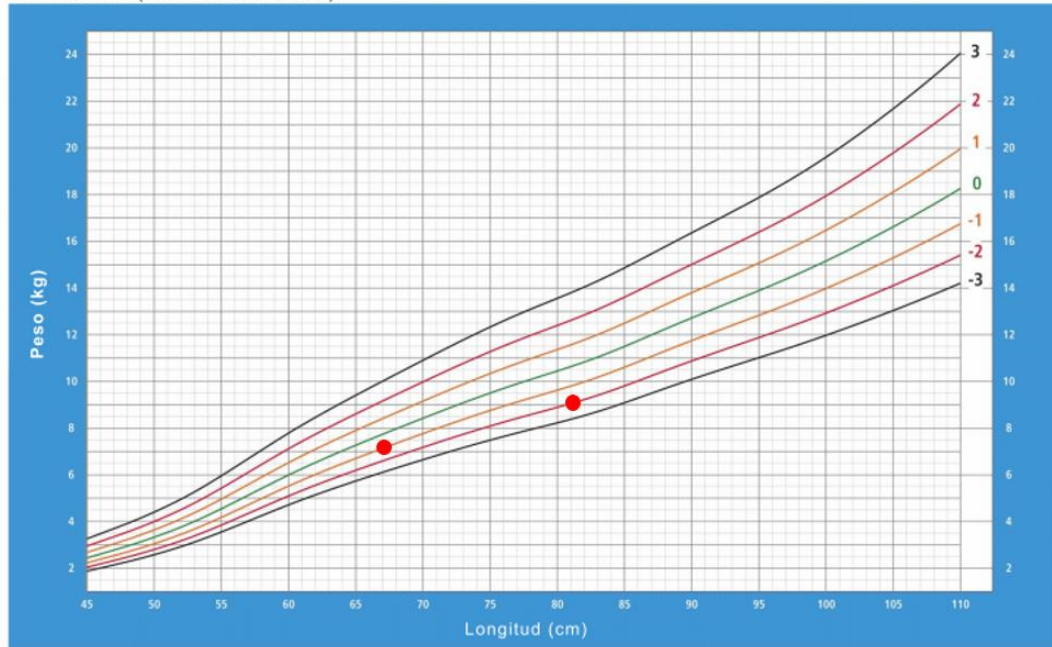
Nombre de la prueba	Resultado	Fecha de realización	Edad del paciente
Ácidos orgánicos cualitativos en orina por espectrofotometría y cromatografía de gases masas (GC-MS)	En el perfil de ácidos orgánicos se observa un leve aumento del ácido láctico.	23/08/2016	13 meses
Ácidos orgánicos cualitativos en orina por espectrofotometría y cromatografía de gases masas (GC-MS)	En el perfil de ácidos orgánicos se observa un leve aumento del ácido etilmalónico	23/08/2016	15 meses

Anexo 38. Desviación estándar peso para la longitud. – Caso 5

## Peso para la longitud Niños



Puntuación Z (Nacimiento a 2 años)

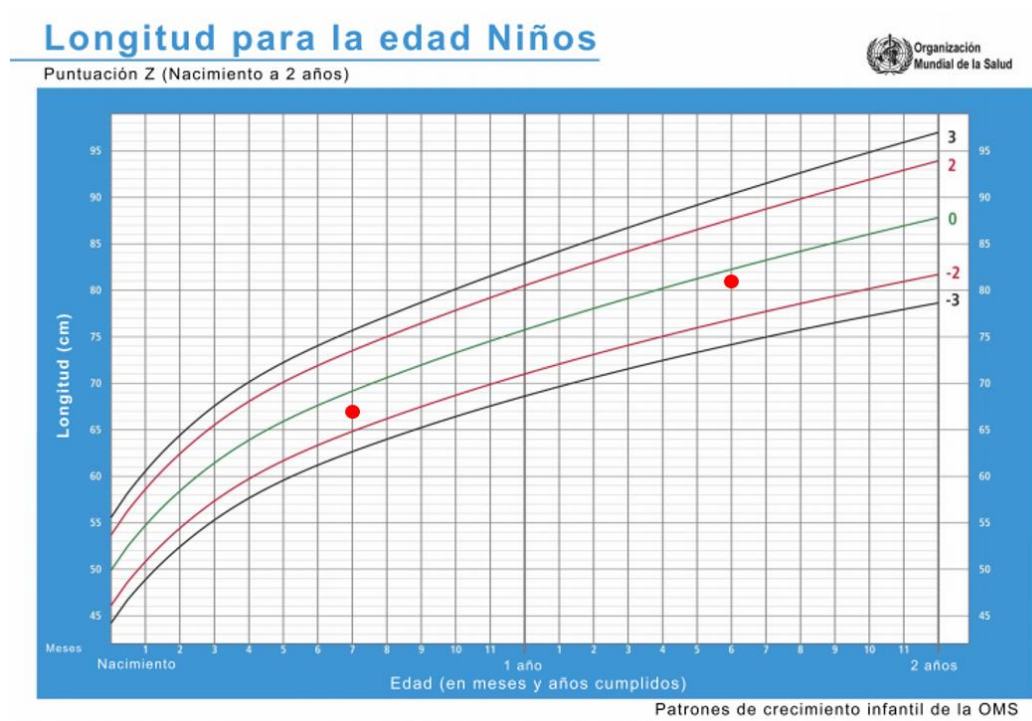


Patrones de crecimiento infantil de la OMS

Curva tomada de (Organización Mundial de la Salud, 2004)

Edad corregida (meses)	Peso (Kg)	Longitud (cm)	Desviación estándar – P/L
7	7.3	67.0	-0.7
18	8.8	81.0	-1.8

Anexo 39. Desviación estándar longitud para la edad. – Caso 5



Curva tomada de (Organización Mundial de la Salud, 2004)

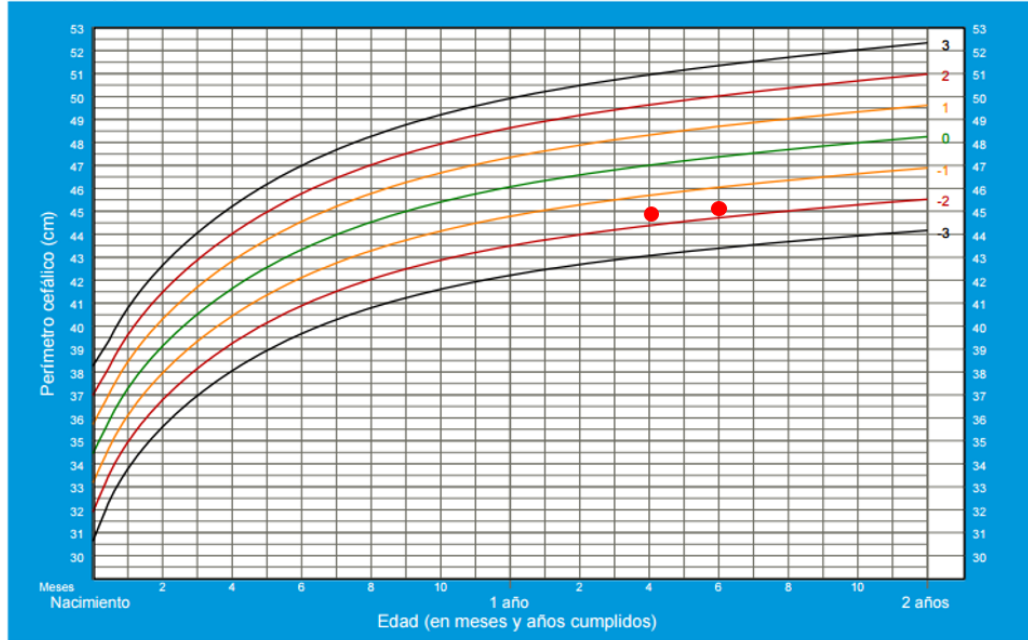
Edad corregida (meses)	Longitud (cm)	Desviación estándar – L/E
7	67.0	-1.0
18	81.0	-0.3

Anexo 40. Desviación estándar perímetro cefálico para la edad. – Caso 5

**Perímetro cefálico para la edad Niños**



Puntuación Z (Nacimiento a 2 años)



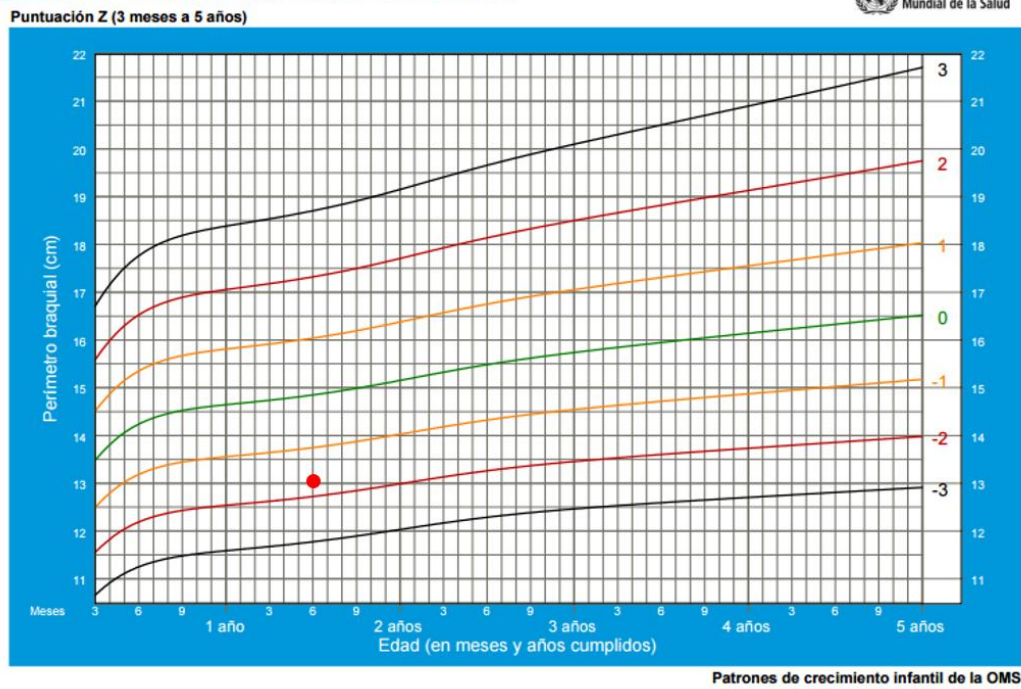
Patrones de crecimiento infantil de la OMS

Curva tomada de (Organización Mundial de la Salud, 2004)

Edad corregida (meses)	Perímetro cefálico (cm)	Desviación estándar – PC/E
16	45.0	-1.9
18	45.1	-1.6

Anexo 41. Desviación estándar perímetro braquial para la edad. – Caso 5

**Perímetro braquial para la edad Niños**



Curva tomada de (Organización Mundial de la Salud, 2004)

Edad corregida (meses)	Perímetro braquial (cm)	Desviación estándar – PB/E
18	13.1	-1.5

**Anexo 42. Reporte completo de energía y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en el recordatorio de 24 horas del día entre semana. – Caso 5.**

Alimento	Cantidad (g/mL)	Energía (Kcal)	Proteína (g)	Grasa (g)	Carbohidratos (g)	Calcio (mg)	Hierro (mg)	Vitamina A (ug - ER)	Zinc (mg)	Agua (mL)
Nutrilón 3 ®	117.6	503	16.5	20.0	63.5	602.1	9.6	521.0	7.0	0.0
Nessucar ®	120.0	480.0	0.0	0.0	120	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
Nestum 5 cereales ®	45.0	180	3.0	1.5	39.0	102.0	1.8	108.0	0.8	0.0
Agua	120.0	0	0.0	0.0	0.0	0.0	0	0.0	0	120.0
Caldo de pollo	10.0	1	0,2	0.0	0.1	10.0	0.0	0.0	0.0	9.6
Banano	15.0	13	0.2	0.0	3.4	1.0	0.0	0.0	0.0	11.2
Papaya	15.0	6	0.1	0.0	1.6	3.0	0.0	7.0	0.0	13.2
Mango	20.0	12	0.2	0.1	3.0	2.0	0.0	11.0	0.0	16.7
<b>Consumido/día</b>		1195	20.0	21.6	230.6	720.1	11.4	647.0	7.8	170.7
<b>Recomendación/día</b>		1046	18.6-27.9	34.9-40.7	143.8 -164.7	500.0	7.0	300.0	3.0	872.0
<b>Consumido/Kg</b>		128	2.2	2.3	24.8					
<b>Recomendación/Kg</b>		112	2.0-3.0	3.7-4.4	15.4-17.7					
<b>Distribución %VCT (Consumido)</b>			<b>7</b>	<b>16</b>	<b>77</b>					

**Anexo 43. Reporte completo de energía y nutrientes teniendo en cuenta el consumo reportado en el recordatorio de 24 horas del día de fin de semana. – Caso 5.**

Alimento	Cantidad (g/mL)	Energía (Kcal)	Proteína (g)	Grasa (g)	Carbohidratos (g)	Calcio (mg)	Hierro (mg)	Vitamina A (ug - ER)	Zinc (mg)	Agua (mL)
Nutrilón 3 ®	117.6	503	16.5	20.0	63.5	602.1	9.6	521.0	7.0	0.0
Nessucar ®	120.0	480.0	0.0	0.0	120	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
Nestum 5 cereales ®	45.0	180	3.0	1.5	39.0	102.0	1.8	108.0	0.8	0.0
Agua	120.0	0	0.0	0.0	0.0	0.0	0	0.0	0	120.0
Caldo de pollo	10.0	1	0,2	0.0	0.1	10.0	0.0	0.0	0.0	9.6
Banano	15.0	13	0.2	0.0	3.4	1.0	0.0	0.0	0.0	11.2
Papaya	15.0	6	0.1	0.0	1.6	3.0	0.0	7.0	0.0	13.2
Mango	20.0	12	0.2	0.1	3.0	2.0	0.0	11.0	0.0	16.7
<b>Consumido/día</b>		1186	19.7	21.6	228.1	718.1	11.4	633.0	7.8	164.9
<b>Recomendación/día</b>		1046	18.6-27.9	34.9-40.7	143.8 -164.7	500.0	7.0	300.0	3.0	872.0
<b>Consumido/Kg</b>		128	2.1	2.3	24.5					
<b>Recomendación/Kg</b>		112	2.0-3.0	3.7-4.4	15.4-17.7					
<b>Distribución %VCT (Consumido)</b>			<b>7</b>	<b>16</b>	<b>77</b>					

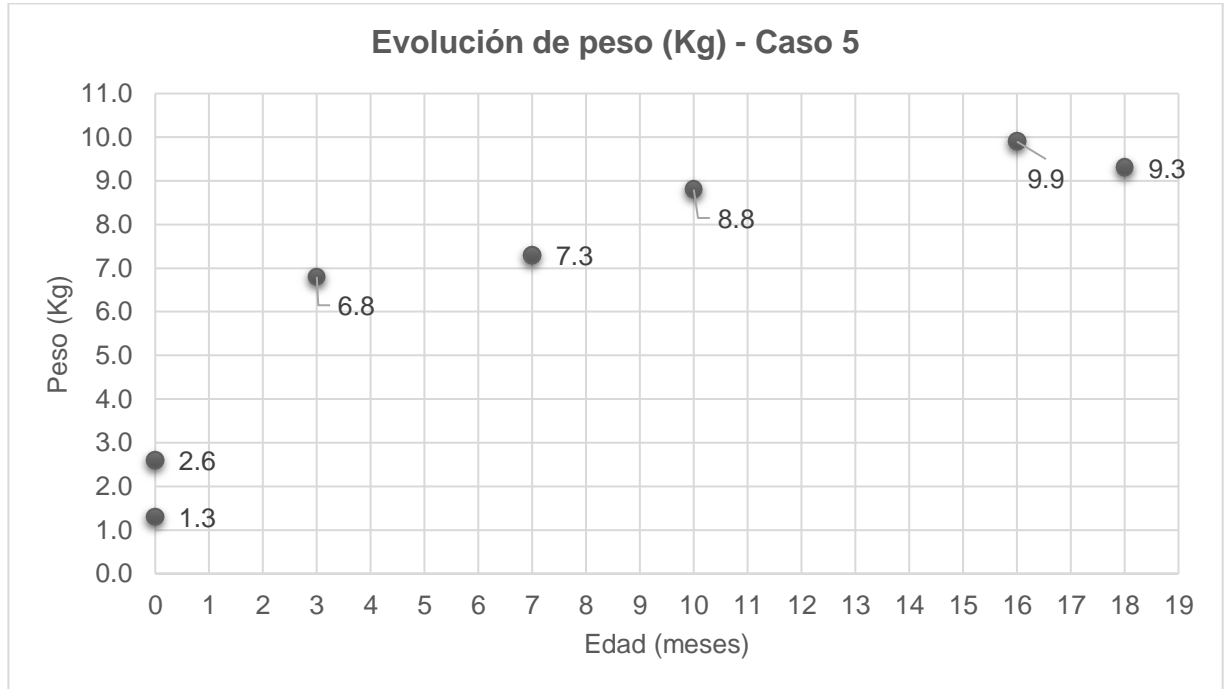


**Anexo 44. Frecuencia de consumo de alimentos – Caso 5**

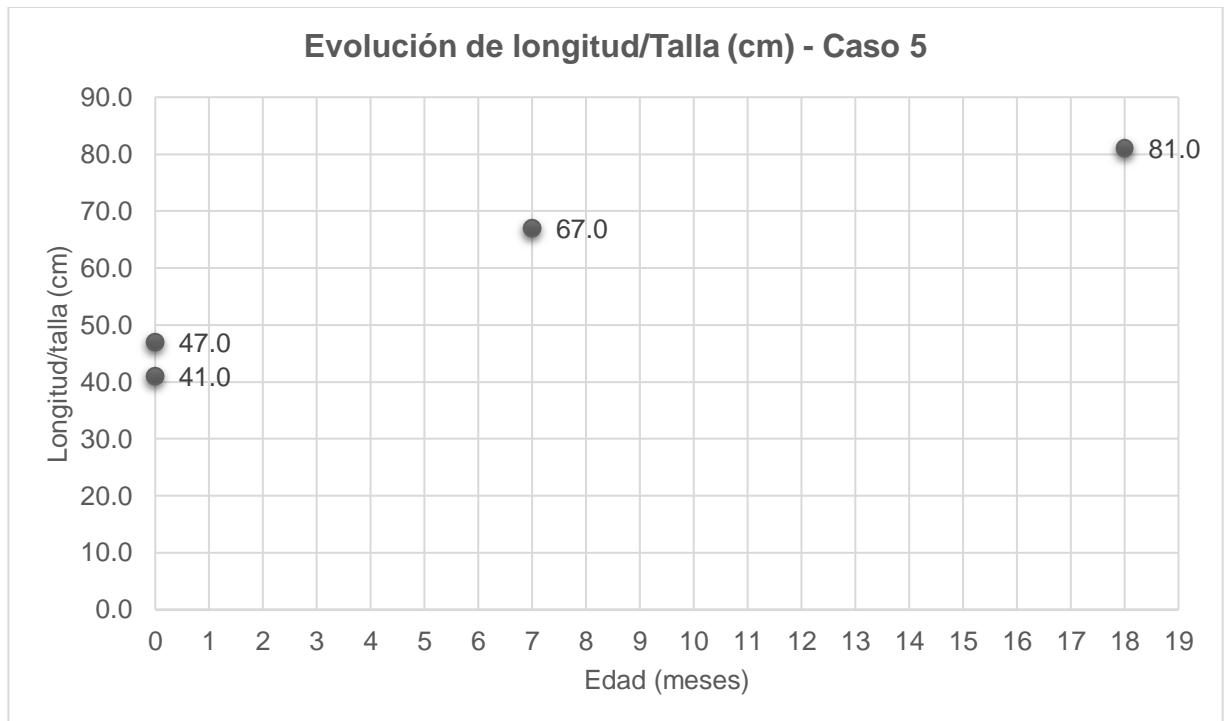
Alimento	Cantidad (g-mL)	Medida casera	Diario	Semanal	Mensual
Lácteos y fórmulas					
Nutrilon 3 ® **	117.6	24 medidas	6		
Nessucar ® **	120.0	24 medidas	6		
Nestum 5 cereales ®	7.5	1 Cucharada ligeramente colmada	6		
Huevos, carnes y pescado					
Caldo de pollo	10.0	2 Cucharadas	1		
Frutas					
Banano	15.0	1 Cucharada ligeramente colmada			1
Uvas	18.0	3 Unidades		2	
Sandía	6.0	1 Cucharada ligeramente colmada		1	
Mango	20.0	1 Cucharada ligeramente colmada		3	
Guanábana	20.0	1 Cucharada ligeramente colmada		1	
Tomate de árbol	16.6	1 Cucharada ligeramente colmada		1	
Granadilla	8.0	1 Cucharada ligeramente colmada		1	
Durazno	15.6	1 Cucharada ligeramente colmada		1	
Ciruela	7.8	1 Cucharada ligeramente colmada		1	

\*\*Las cantidades de las fórmulas, corresponden a las cantidades para preparar una sola toma y fraccionar en 6 tomas para todo el día

Anexo 45. Evolución de peso desde el nacimiento hasta la fecha de valoración. – Caso 5



Anexo 46. Evolución de longitud/talla desde el nacimiento hasta la fecha de valoración. – Caso 5





FACULTAD DE CIENCIAS

Doctor(a) Martha Constanta Liévano

Director(a) Carrera de Nutrición y Dietética

Facultad de Ciencias

Respetado(a) Doctor(a):

Con la presente comunicación, hacemos constar que el trabajo de grado titulado: ESTADO NUTRICIONAL EN PACIENTES CON ACIDEMIAS ORGÁNICAS O SOSPECHA DE ERROR INNATO DEL METABOLISMO. REPORTE DE UNA SERIE DE CASOS realizado por la (el) estudiante LAYRA NATALIA GONZÁLEZ MUÑOZ, ha sido revisado y corregido de acuerdo con las observaciones sugeridas por los jurados en la sustentación.

En constancia se firma, a los 12 días del mes de Junio del año 2016.

Cordialmente,

Nombre: SILMA OLIVERA VEGA

Firma: [Firma]

Director Trabajo de grado

Nombre: OLGA JONATH GUEVARA P.

Firma: [Firma]

Codirector Trabajo de grado

Nombre: Johana Y. Guevara Y.

Firma: [Firma]

Codirector Trabajo de grado

Nombre: Diana Marcela Gordo Arzuel

Firma: [Firma]

Jurado de Trabajo de grado

