

**I. ERANSKINA****TRATAMENDU DIETOTERAPIKO KONPLEXUEN INDIKAZIOA  
JUSTIFIKATZEN DUEN PROTOKOLOA****1. Pazientearen datuak**

Izen-abizenak: \_\_\_\_\_

Jaioteguna: \_\_\_\_\_

OTI zk.: \_\_\_\_\_

**2. Tratamendua agindu duen medikuaren datuak**

Izen-abizenak: \_\_\_\_\_

Elkargokide-zenbakia: \_\_\_\_\_

Zentroa: \_\_\_\_\_

Harremanetarako telefonoa: \_\_\_\_\_

**3. Diagnostikoa**

Indikazioa justifikatzen duen patologia.

**A. Karbono-hidratoen metabolismoaren trastornoak:**

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

A.2. Hesteetako laktasaren urritasun iragankorra bularreko haurretan, zeliakiaren ondoriozko heste-biloen atrofiak eragindakoa.

A.3. Galaktosaren metabolismoaren trastornoak. Galaktosemia:

A.3.1. Galaktokinasa hepatikoaren urritasuna.

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

A.3.3. Epimerasaren urritasuna.

A.4. Monosakaridoen zelula-garraioaren trastornoak: Piranosen mintz-garraiatazilearen urritasuna (glukosarekiko eta galaktosarekiko jasanezintasuna).

A.5. Glukogenoaren metabolismoaren trastornoak. Glukogenosia:

A.5.1. I motako glukogenosia. Glukosa 6-fosfatasaren urritasuna.

A.5.2. III motako glukogenosia. Amilo-I-6-glukosidasaren urritasuna.

A.5.3. VI motako glukogenosia. Fosforilasa-A eta fosforilasa-B-kinasaren urritasuna.

A.6. Ib motako proteinen glukosilazioaren trastornoak: Fosfo-manosa-isomerasaren urritasuna.

**B. Aminoazidoen metabolismoaren trastornoak:****B. 1. Aminoazido esentzialen metabolismoaren trastornoak:****B.1.1. Hiperfenilalaninemiak:**

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

**B.1.2. Metioninaren eta aminoazido sulfuratuen metabolismoaren trastornoak:**

- B.1.2.1. Homozistinuria: Zistationina-B-sintetasaren urritasuna.
- B.1.2.2. Alterazioak 5-tetrahidrofolato-transferasan edo kobalaminaren metabolismoaren trastornoak. Guztiak aziduria metilmalonikoarekin: Zenbait urritasun entzimatico.
- B.1.2.3. Zistationinuria: Zenbait alterazio.

**B.1.3. Trastornoak aminoazido adarkatuen metabolismoan:**

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

**B.1.4. Lisinaren metabolismoaren trastornoak:**

- B.1.4.1. I motako aziduria glutarikoa: Glutaril-CoA-deshidrogenasaren urritasuna.
- B.1.4.2. Hiperlisinemia: 2-aminoadipiko-semialdehido-sintasa funtzio bikoitzeko proteinaren urritasuna, odolean eta gernuan lisina-kantitatea gehitzea dakarrena.
- B.1.4.3. Lisinaren herentziazko jasezintasuna: Aminoazido dibasikoen (lisina, arginina, ornitina eta zistina) garraiatzailearen trastornoak.

**B.2. Aminoazido ez-esentzialen metabolismoaren trastornoak:****B.2.1. Tirosinaren metabolismoaren trastornoak:**

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

**B.2.2. Ornitinaren metabolismoaren trastornoak. Hiperornitinemiak:**

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

**B.2.3. Serinaren metabolismoaren trastornoak** **B.3. Urearen zikloaren trastornoak:**

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



### C. Lipidoen metabolismoaren trastornoak:

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

C.1.1. Kate luzeko edota oso luzeko gantz-azidoen heste-xurgapenean trastornoak

C.1.1.1. Heste-linfangiektasia

C.1.1.2. Swaschman-en gaixotasuna

C.1.1.3. A- $\beta$ -lipoproteinemia eta hipo- $\beta$ -lipoproteinemia

C.1.1.4. Zitopatia mitokondrialak, funtzio pankreatikoaren alterazioa dakarrena

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

C.1.2.1. Endotelioko lipoprotein-lipasaren urritasuna (LPL)

C.1.2.2. APO C II-ren urritasuna

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

C.1.3.1. Karnitinaren garraiatzailaren akatsak

C.1.3.2. Karnitin-palmitoil-transferasa (CPT) I eta II-ren urritasuna

C.1.3.3. Karnitin-azil-karnitin-translokasaren urritasuna

C.1.3.4. Kate luzeko edota oso luzeko gantz-azidoen azil-CoA-deshidrogenasaren urritasuna

C.1.3.5. Kate luzeko edota oso luzeko gantz-azidoen 3-hidroxi-azil-CoA-deshidrogenasaren urritasuna, hiru funtzioko entzimaren urritasuna barne

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

C.2.1.- Kate ertaineko gantz-azidoen azil-CoA-deshidrogenasaren urritasuna

C.2.2.- Kate laburreko gantz-azidoen azil-CoA-deshidrogenasaren urritasuna

C.2.3.- Kate laburreko gantz-azidoen 3-hidroxi-azil-deshidrogenasaren urritasuna

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

C.3.1.- Elektrotransfer-flaboproteina (ETFQoDH) konplexuaren urritasuna

C.3.2.- Arnas kate mitokondrialaren II konplexuaren urritasuna

C.3.3.- II motako aziduria glutarikoa, kate-luzera desberdinetako (oso luzea, luzea, ertaina eta laburra) edozein gantz-azidoren  $\beta$ -oxidazio mitokondrialal erasaten duena

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

Aldi bereko beste patologia edota tratamendu batzuk: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Interesa duen informazio klinikoa \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

### 4. Indikazioa

Tratamenduaren hasiera-data \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_

Tratamenduaren aurreikusitako iraupena \_\_\_\_\_

Azterketak (aurreikusitako aldizkakotasuna):

Sei hiletik behin  Hiru hiletik behin  Hilean behin  Beste bat \_\_\_\_\_

Dieta motak:



Laktosarik gabeko formulak, bularreko haurrentzat (HLAA)   
Fruktosadun/fruktosarik gabeko formulak, glukosarik eta galaktosarik gabeak, eta horiek dituzten disakaridorik eta polisakaridorik gabeak (HMAA)

Proteinarik gabeko formulak (ASPR)   
Fenilalaninarik gabeko formulak (AEAA)   
Metioninarik gabeko formulak (AEAC)   
Metionina, treonina eta balinarik gabeko formulak, isoleuzina gutxi dutenak (AEAD)   
Isoleuzina, metionina, treonina eta balinarik gabeko formulak (AEAI)   
Isoleuzina, leuzina eta balinarik gabeko formulak (AEAG)   
Leuzinarik gabeko formulak (AEAH)   
Lisinarik gabeko formulak, triptofano gutxi dutena (AEAK)   
Lisinarik gabeko formulak (AEAL)   
Fenilalanina eta tirosinarik gabeko formulak (AMAA)   
Fenilalaninan eta tirosinan mugatuak diren aminoazido eta proteina edo makropeptidoen formulak (AMAB)   
Aminoazido esentzialen formulak (ACAE)

Lipidorik gabeko formulak (GSLI)   
Gantz-edukia kate ertaineko triglizeridotan duten formulak (GMCM)

Modulu hidrokarbonatuak (MHID)   
Kate luzeko triglizeridoen moduluak (MLLC)   
Kate ertaineko triglizeridoen moduluak (MLMC)   
Proteina osoen moduluak (MPEN)   
Peptidoen moduluak (MPPE)   
Aminoazidoen moduluak (MPAA)  Zehaztu aa:  
Modulu misto hidrokarbonatuak eta lipidikoak (MMHL)

Izen komertziala (ordezkoak, ahal bada) \_\_\_\_\_

Aurkezpena \_\_\_\_\_

Jarraibide terapeutikoa (gramo hartualdiko, ml hartualdiko, hartualdiak eguneko): \_\_\_\_\_



## 5. Jarraipena

Azterketak egun hauetan egin dira:

1. azterketa: \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_

2.azterketa: \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_

3. azterketa: \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_

4.azterketa: \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_

5. azterketa: \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_

6.azterketa: \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_

7. azterketa: \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_

8.azterketa: \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_

Tratamenduan izandako aldaketa garrantzitsuak:

Tratamenduaren konplikazioak:

Data eta indikazioaren erantzulea den medikuaren sinadura:

Data: \_\_\_\_\_

Sinadura: \_\_\_\_\_