

## Enfermedad del jarabe de arce en la orina

(MSUD, las siglas corresponden a nombres en inglés)

### ¿Qué es la MSUD?

La MSUD es un tipo de alteración de los aminoácidos. Su nombre proviene del olor dulce a jarabe de arce que tiene la orina en los bebés no tratados. Las personas con MSUD tienen dificultad para degradar ciertos aminoácidos de las proteínas de los alimentos.

### ¿Cuál es la causa de la MSUD?

Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. La causa de la forma más común de MSUD es la ausencia de un grupo de enzimas denominadas “cetoácido deshidrogenasa de cadena ramificada” (BCKAD). Este grupo de enzimas degrada tres aminoácidos diferentes, llamados “aminoácidos de cadena ramificada” (BCAA). Cuando el organismo no puede degradarlos, estos aminoácidos se acumulan en la sangre y causan problemas.

### ¿Qué síntomas o problemas produce la MSUD?

*[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]*

Los síntomas empiezan tan pronto se alimenta al bebé con proteínas, generalmente apenas nace. Algunos de los primeros síntomas son:

- ♦ falta de apetito
- ♦ succión débil
- ♦ pérdida de peso
- ♦ llanto agudo
- ♦ orina que huele a jarabe de arce o azúcar quemada

Los bebés con MSUDs tienen períodos de enfermedad llamados crisis metabólicas. Algunos de los primeros síntomas son:

- ♦ demasiado sueño
- ♦ cansancio
- ♦ irritabilidad
- ♦ vómitos

Si esta enfermedad no se trata, puede producir daño cerebral, lo que a su vez puede causar retraso mental. Algunos bebés pierden la vista. La mayoría muere a los pocos meses de nacer si no reciben tratamiento. Existen formas más leves que pueden causar retraso mental.

### ¿Cuál es el tratamiento para la MSUD?

A menudo se usan los siguientes tratamientos para los niños con MSUD:

- 1. Suplementos nutricionales médicos:** el médico puede recetarle una fórmula especial con la cantidad correcta de proteínas. Esto ayudará a mantener los niveles de BCAA de su hijo dentro de un rango seguro.
- 2. Dieta baja en BCAA:** la dieta adecuada se compone de alimentos muy bajos en BCAA. Esto significa que su hijo no deberá comer alimentos tales como: leche de vaca, fórmula regular para biberón, carne, pescado, queso y huevos. También deben limitarse o excluirse de la dieta la harina común, los frijoles, los frutos secos y la mantequilla de maní o cacahuete. Muchas verduras y frutas pueden comerse, en las cantidades adecuadas. Esta dieta deberá seguirse de por vida.
- 3. Control de los niveles de BCAA:** su hijo deberá hacerse análisis de sangre regularmente para medir los niveles de aminoácidos. Posiblemente la dieta y la fórmula deban modificarse según los resultados de los análisis de sangre.

### Cosas para recordar

En los niños con MSUD, aun enfermedades de menor importancia como un resfriado o una gripe pueden causar una crisis metabólica. Llame al médico de inmediato cuando su hijo tenga alguno de estos síntomas:

- ♦ falta de apetito
- ♦ poca energía o demasiado sueño
- ♦ vómitos
- ♦ una infección o enfermedad
- ♦ fiebre
- ♦ cambios de conducta o de personalidad (por ej., llorar demasiado)
- ♦ dificultad para caminar o problemas de equilibrio

Los niños con MSUD necesitan comer más alimentos con almidón (como arroz, cereales, pan) y beber más líquidos durante cualquier enfermedad o podrían sufrir una crisis metabólica. Cuando están enfermos, los niños a menudo no desean comer. Si no pueden comer o muestran síntomas de una crisis metabólica, quizá se necesite tratarlos en el hospital.