

CONGRESO SOCHINUT: "COLOQUIOS EN NUTRICIÓN"

Referencia

SCH2020/24

Título: Análisis del seguimiento clínico y nutricional de 19 casos chilenos con Aciduria Glutárica tipo 1

Autores: Hidalgo I, Arias C, Castro G, Cabello JF, Salazar F, Peñaloza F, Leal-Witt MJ, Fuenzalida K, Cornejo V

Afiliación: Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas, Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos (INTA), Dr. Fernando Monckeberg Barros, Universidad de Chile. Santiago-Chile.

Marco teórico y objetivos

La Aciduria Glutárica tipo 1 (AG-1) se produce por la deficiencia de la enzima glutaril-CoA-deshidrogenasa, acumulándose ácido glutárico. El diagnóstico se confirma con ácidos orgánicos en orina. El 90% de los pacientes sin tratamiento precoz presentan crisis encefalopática aguda (CEA), seguida de síntomas neurológicos invalidantes. El tratamiento consiste en una dieta restringida en lisina (LIS), fórmula especial sin lisina y baja en triptófano (FE), L-Carnitina (100mg/kg) y riboflavina. **Objetivo:** Analizar las variables clínicas y nutricionales más relevantes en el seguimiento de pacientes con AG-1.

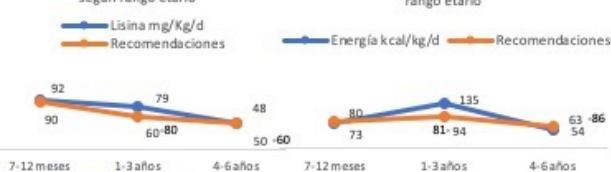
Material y Métodos:

Es un estudio transversal, se revisaron 41 fichas clínicas entre los años 1998 y 2019. De estas se seleccionaron 19 que cumplieron con los criterios conformándose así el grupo con pacientes en control activo. Como variables diagnósticas se registró: edad (diagnóstico, CEA e inicio de tratamiento) y secuelas neurológicas. En seguimiento se registró: estado nutricional y nivel plasmático de carnitina libre (VN: 19-35umol/L). Se diferenció para el análisis dietario (energía, proteínas naturales (AVB), proteína FE y LIS) entre <6 años para comparar según protocolo AG-1 y ≥ 6 años en quienes se comienza a retirar FE y adecuar AVB según FAO/OMS. Para el análisis estadístico descriptivo se utilizó Excel 2011.

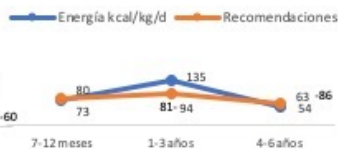
Resultados

12/19 son hombres, \bar{X} edad diag. (7 ± 12 meses), CEA (8 ± 3 meses) e inicio tratamiento (11 ± 9 meses); 10/19 no debutaron con CEA, pero 6 casos tuvieron compromiso neurológico. En seguimiento se observó: 9 desnutrido, 1 en riesgo de desnutrir, 7 eutróficos y 2 con sobrepeso. Del total 12 tienen gastrostomía. 8 casos AG-1 son < 6 años cumplen con protocolo de energía, lisina (Graf. 1 y 2) y en \bar{X} reciben $1 \pm 0,2$ gr FE/kg (Protocolo: 0.8-1 g/kg) y 70 ± 28 mg/kg L-carnitina (Protocolo: 100 mg/kg). Los 11 casos restantes son ≥ 6 años: 4 están con FE y 7 están sólo con AVB. Estos reciben en \bar{X} : 68 ± 35 kcal/kg, $0,8 \pm 0,2$ gr/kg AVB, $0,9 \pm 0,6$ gr FE/kg, 70 ± 26 mg/kg LIS y 67 ± 49 mg/kg de L-carnitina. Los mayores de 10 años reciben AVB de acuerdo a FAO/OMS (Graf. 3). En \bar{X} el nivel plasmático de carnitina libre es de 49 ± 18 umol/L que esta dentro de los valores normales.

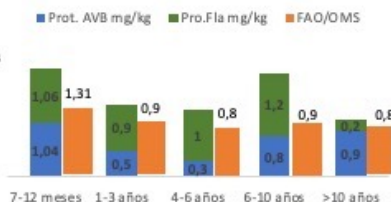
Graf. 1.-Comparación de la ingesta de lisina con el protocolo internacional AG-1 según rango etario



Graf. 2 Comparación de la ingesta de energía con el protocolo internacional AG-1 según rango etario



Graf.3.- Comparación del aporte de proteína de AVB y FE con FAO/OMS según grupo etario



Conclusiones:

- La ausencia de CEA no garantiza la indemnidad neurológica.
- Los pacientes menores de 6 años cumplen con el protocolo internacional para AG-1.
- Los mayores de 6 años están con menor aporte de FE y en proceso de adecuar AVB según recomendaciones, en el rango etario mayor a 10 años tienen un aporte de proteínas AVB de acuerdo a las recomendaciones de FAO/OMS.
- Los pacientes mantienen niveles plasmáticos de carnitina libre dentro de lo recomendado.

Referencias

- Boy N, Mühlhausen C, et al. Proposed recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type 1: second revision. J Inherited Metab Dis. 2017;40:75-101.
- Joint FAO/WHO/UNU Expert Consultation on Protein and Amino Acid Requirements in Human Nutrition (2002 : Geneva, Switzerland), Food and Agriculture Organization of the United Nations, World Health Organization & United Nations University. (2007). Protein and amino acid requirements in human nutrition : report of a joint FAO/WHO/UNU expert consultation. World Health Organization..