

Tytuł: Obraz kliniczny i ocena efektów leczenia pacjentów z acydurią propionową / Clinical picture and treatment effects of patients with propionic aciduria

Słowa kluczowe: ACYDURIA PROPIONOWA DEKOMPENSACJA METABOLICZNA HIPERAMONEMIA KARDIOMIOPATIA LQT ZABURZENIE ROZWOJU

Keywords: CARDIOMYOPATHY DEVELOPMENTAL DISORDER HYPERAMMONEMIA LQT METABOLIC DECOMPENSATION □ PROPIONIC ACIDEMIA

Autorzy:

Maria Pękała - Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Dorota Wesół-Kucharska - Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Magdalena Kaczor - Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Magdalena Pajdowska - Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Ewa Ehmke vel Emczyńska-Seliga - Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Anna Bogdańska - Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Dariusz Kozłowski - Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Dariusz Rokicki - Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Streszczenie:

Wprowadzenie: Acyduria propionowa (ang. propionic aciduria, PA) spowodowana jest deficytem enzymu (karboksylazy propionilo-koenzymu A), który katalizuje biotynozależną, odwracalną reakcję przekształcenia propionilo-CoA w metylomalonylo-CoA na szlaku katabolicznym waliny i izoleucyny. U większości pacjentów objawy pojawiają się w okresie niemowlęcym w postaci zespołu intoksykacji; możliwa jest również postać przewlekła, a zróżnicowane objawy mogą wystąpić od wczesnego dzieciństwa do dorosłości. W obu postaciach choroby mogą pojawiać się epizody gwałtownego pogorszenia się stanu ogólnego, spowodowane stanami zwiększonego katabolizmu i będące stanem zagrożenia życia.

Cel badania: Ocena stanu klinicznego pacjentów i odpowiedzi na leczenie.

Materiał i metody: Retrospektywna analiza obrazu klinicznego i efektów leczenia pacjentów z PA pozostających pod opieką Kliniki Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” (IPCZD) w Warszawie.

Wyniki: W pracy przedstawiono 7 pacjentów z rozpoznaną PA. U 5 z nich pierwsze objawy choroby wystąpiły w okresie noworodkowym i wczesnoniemowlęcym pod postacią zespołu intoksykacji. U 2 pacjentów objawy pojawiły się po ukończeniu 12. miesiąca życia. Mediana wieku rozpoznania wynosiła 4,7 miesiąca. Wszyscy pacjenci od momentu rozpoznania pozostają na diecie niskobiałkowej, otrzymują suplementację karnityną oraz metronidazol, 2 pacjentów z powodu hiperamonemii wymaga przewlekłego leczenia benzoatesanem sodu, a u 1 pacjenta stosowana jest przewlekła antybiotykoterapia. U większości chorych obserwowany jest opóźniony rozwój poznawczy, u 3 rozpoznano padaczkę, u 2 chorych – zespół LQT. U 5 pacjentów w przebiegu choroby występowały typowe dekompensacje – u 3 z nich liczne (> 10), jeden z pacjentów przeżył ciężką dekompensację z niewydolnością wielonarządową i encefalopatią.

Wnioski: PA jest chorobą o niepewnym rokowaniu, wiąże się z występowaniem licznych dekompensacji metabolicznych, które wymagają intensywnego postępowania. Pomimo leczenia w przebiegu choroby występuje wiele powikłań, głównie neurologicznych i kardiologicznych.

Abstract:

Introduction: Propionic aciduria is caused by the deficiency of an enzyme (propionyl-CoA carboxylase) that catalyzes a biotin-dependent, reversible reaction of propionyl-CoA conversion into methylmalonyl-CoA on the catabolic pathway of valine and isoleucine. In the majority of patients, the symptoms appear during infancy and take the form of an intoxication syndrome. A chronic form is also possible, and various symptoms can appear from early childhood to adulthood. Both forms of the disease may show episodes of rapid deterioration of the general condition, caused by states of increased catabolism that are a life-threatening condition.

Aim of the study: Evaluation of patients' clinical status and response to treatment

Material and methods: A retrospective analysis of the clinical picture and treatment effects of patients with propionic aciduria, under the care of the Department of Paediatrics, Nutrition and Metabolic Diseases of Children's Memorial Health Institute in Warsaw.

Results: In the study 7 patients with recognized propionic aciduria were presented. In 5 of them, the first symptoms of the disease occurred in the neonatal period and early infancy, in the form of an intoxication syndrome. In 2 of them the symptoms have occurred after 12 months of age. The median of diagnosis age was 4.7 months. All patients from the moment they are diagnosed remain on a low-protein diet, receive carnitine supplementation and metronidazole. Two patients due to hyperammonemia require chronic treatment with sodium benzoate, and one

patient receives chronic antibiotic therapy. Most patients have delayed cognitive development, three have epilepsy, and two have LQTS. In five patients, typical decompensation occurred in the course of the disease – in three of them numerous (> 10), one of the patients underwent severe decompensation with multi-organ failure and encephalopathy.

Conclusions: Propionic aciduria is a disease with an uncertain prognosis. It involves the occurrence of numerous metabolic decompensations that require intensive treatment. Despite treatment in the course of the disease there are many complications - mainly neurological and cardiac.