



## 298 - COHORTE DE PACIENTES CON TRASTORNOS DE LA BETA-OXIDACIÓN DE ÁCIDOS GRASOS (?-OX AG) EN LA UNIDAD DE METABOLOPATÍAS DE ADULTOS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO VIRGEN DEL ROCÍO (HUVR). METABERN. CSUR

M.E. Dios Fuentes, L. Baena Ariza, S. Torres Degayón, C. Hernández Reina, R. Benítez Ávila, A. Soto Moreno y E. Venegas Moreno

Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

### Resumen

**Métodos:** Estudio descriptivo transversal de la cohorte de trastornos de ?-ox AG en el HUVR. Recopilamos edad, sexo, peso, índice de masa corporal (IMC), tipo de trastorno, comorbilidades (cardiaca, hepática, renal, muscular, metabólica), control metabólico, ingresos hospitalarios y tratamiento (dieta, triglicéridos de cadena media [MCT], harina de maíz, carnitina). Recogimos 11 pacientes: 5 mujeres, edad 26 años (25-42), al debut 8 años (0,6-35). IMC  $30 \pm 7,5 \text{ kg/m}^2$ : 1 infrapeso, 2 normopeso, 4 sobrepeso y 4 obesidad.

**Resultados:** Encontramos: 4 déficits de carnitina palmitoiltransferasa tipo II (CPT2), 3 deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD), 1 deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCADD), 1 deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD), 1 deficiencia múltiple de acil CoA-deshidrogenasa (MADD) y 1 deficiencia de carnitina/acilcarnitina traslocasa (CACTD). 5 pacientes presentaron miopatía: 3/4 déficits de CPT2, el MADD (con afectación cardiaca) y el VLCADD. Además: 1 MCAD trasplantada renal por aplasia renal congénita y diabetes postrasplante; 1 MCAD diabetes tipo 2, hipertensión y obesidad; 1 déficit de CPT2 esteatosis hepática, dislipemia y obesidad. Solo 2 pacientes acidosis metabólica (MADD y CACTD) y ninguno hiperamoniemia. Excepto 3/4 déficits de CPT2, todos mantienen acilcarnitinas elevadas acorde al trastorno y solo 1 carnitina libre baja pese a altas dosis (CACTD). En los últimos 15 años 5 pacientes requirieron ingreso: 4 por rabdomiolisis recidivante y 1 al diagnóstico por acidosis metabólica (MCAD); mediana de 2 ingresos (1-11), pero 2 pacientes requirieron 11. Todos realizan dieta fraccionada, 4 reciben MCT (3 CPT2 y el CACTD) y 8 carnitina.

**Conclusiones:** En nuestra cohorte predominan el déficit de CPT2 y el MCAD. El control metabólico es bueno, pero las descompensaciones graves. Tenemos una alta proporción de sobrepeso y obesidad que podría promover comorbilidades, escasas actualmente dada la edad mediana bastante joven.