



297 - NITISINONA EN ALCAPTONURIA: EFECTOS DEL TRATAMIENTO EN LA COHORTE DE ALCAPTONURIA DE LA UNIDAD DE METABOLOPATÍAS DEL ADULTO DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO VIRGEN DEL ROCÍO (HUVR). METABERN. CSUR

L. Baena Ariza¹, M.E. Dios Fuentes², B. Oulad Ahmed³, S. Torres Degayón², R. Benítez Ávila², A. Soto Moreno² y E. Venegas Moreno²

¹Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla. ²Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla. ³Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería.

Resumen

Métodos: Estudio descriptivo transversal sobre la cohorte de pacientes con alcaptonuria en seguimiento y efectos del inicio de nitisinona sobre el ácido homogentísico y tirosina. Recogimos edad, sexo, peso, índice de masa corporal (IMC), afectación específica por alcaptonuria (ocronosis, afectación osteoarticular, litiasis genitourinaria, valvulopatía), otras comorbilidades (hepática, renal, muscular, metabólica), niveles de tirosina y ácido homogentísico antes, 6 meses y 1 año tras inicio de tratamiento, y tratamiento (dieta, suplementos nutricionales, dosis de nitisinona).

Resultados: Encontramos 8 pacientes de 6 familias diferentes: 3 mujeres, edad media 57 ± 13 años. IMC $27 \pm 3,3$ kg/m². Todos padecían ocrrosis auricular y 7/8 conjuntival. La osteoarticular fue la afectación más frecuente: 7/8 axial (osteoartrosis y discopatías), 3/8 artrosis periférica, 5/8 osteoporosis y los 3 restantes osteopenia. Cinco pacientes padecían litiasis genitourinaria (1 prostática). Dos pacientes tenían valvulopatía y 1 hipertrofia ventricular izquierda. Dos pacientes padecían hipoacusia y 1 acúfenos. La afectación renal se encontró en 2 pacientes, familiares entre ellos. La nitisinona (dosis de 2 mg/día, excepto una paciente 1 mg/día) redujo el ácido homogentísico en orina 24 h un 82% a un año. La tirosina aumentó un 829%, requiriendo una dieta baja en tirosina y suplementos exentos del aminoácido. Dos pacientes tuvieron molestias oculares por los niveles de tirosina.

Conclusiones: En nuestra cohorte los pacientes presentaron una importante afectación osteoarticular, limitante en la vida diaria, además de litiasis genitourinaria. El tratamiento con nitisinona redujo notablemente el ácido homogentísico y aumentó los niveles de tirosina, siendo precisa una dieta específica, suplementos exentos en ella y monitorización estrecha. La concienciación sobre la enfermedad es crucial para reducir la morbilidad, permitiendo un inicio de tratamiento precoz que permita reducir el depósito de alcaptón.