

Resumen

Acidemia metilmalónica/propiónica

Deficiencia de la enzima: MMA: metilmalonil-CoA mutasa (mut0 o mut-)

PROP: propionil-CoA carboxilasa

Cofactor: MMA: Adenosilcobalamina (Vitamina B12). PROP: Biotina

Metabolito tóxico: MMA: Ácido Metilmalónico. PROP: Ácido Propiónico

Aminoácidos a restringir: Valina, Isoleucina, Metionina, Treonina

Presentación clínica, sin tratamiento:

Agudo: disminución del apetito, vómitos, letargo, taquipnea, acidosis, distrés respiratorio, coma. A largo plazo: complicaciones neurológicas, atrofia óptica, disfunción renal (MMA), cardiomiopatía (PROP).

***Objetivos del tratamiento:** Mantener los valores plasmáticos de aminoácidos dentro del rango normal.

Necesidades nutricionales por edad*

Edad	Proteína intacta g/kg/d	Proteínas totales g/kg/d	Energía Kcal/kg/d
0-3 meses	0.9-1.5	1.5-1.8	72-109
3-6 meses	0.9-1.5	1.5-1.8	72-109
6-9 meses	0.7-1.2	1.2-1.4	64-97
9-12 meses	0.6-1.05	1.0-1.2	66-99
1 - 4 años	0.57-0.95	0.95-1.1	56-88

*SERN/GMDI PROP Nutrition Management Guidelines; <https://southeastgenetics.org/ngp/guidelines.php>

Implementación de la dieta *

1. Determinar los requerimientos de proteína intacta (g), proteínas totales (g) y energía (Kcal)
2. Calcular la cantidad de proteína intacta (leche materna, fórmula infantil, alimentos) necesaria para cubrir los requerimientos.
3. Calcule la cantidad de fórmula medicamentosa necesaria para proporcionar la proteína restante a fin de cubrir el objetivo de proteína total.
4. Calcule el aporte calórico proveniente de las proteínas intactas y de la fórmula medicamentosa para asegurar que se cumplan las necesidades de calorías totales.

Acidemia metilmalónica/propiónica Productos nutroterápicos

	Abbott abbottnutrition.com	Cambrooke Cambrooke.com	Mead Johnson Meadjohnson.com pediatrics/us-en	Nutricia Medicalfood.com	Vitaflor Nestlehealthscience.us
Lactantes 0 – 1 año	Propimex-1®		OA-1®	MMA/PA Anamix® Early Years	
niños	Propimex-1® Propimex-2®	Promactin AA Plus™	OA-1® OA-2®	MMA/PA Anamix® Next	MMA/PA gel™ MMA/PA express®15 MMA/PA cooler®15
Niños a adultos	Propimex-2®	Promactin AA Plus™	OA-2®	MMA/PA Anamix® Next XMTVI Maxamum®	MMA/PA express®15 MMA/PA cooler®15

Suplementos nutricionales

(la dosis puede variar según los resultados de laboratorio)*

L-Carnitina: 100-300mg/kg/d, dividido en dos o tres veces al día.

MMA: hidroxicoBALAMINA: 1.0-2.0mg diario o semanal en aquellos pacientes que son respondedores a la Vitamina B12 (estos pacientes podrían necesitar una restricción de la dieta mínima o nula).

Para determinar el grado de respuesta: 1.0mg (IM o EV**) de hidroxicoBALAMINA por 5 días. La reducción de los valores de laboratorio para MMA en un $\geq 50\%$ indican respuesta a la Vitamina.

PROP: Biotina: 5-20mg/d para determinar grado de respuesta. Si no responde, suspender la biotina.

*vanCalcar, S (2015). 'Nutrition Management of Propionic and Methylmalonic Acidemia' in Bernstein LE, Rohr F, Helm J (ed.) Nutrition Management of Inherited Metabolic Diseases. Springer: pp 221-228.

**IM: intramuscular/EV: endovenoso

Terapia farmacológica:

Carbaglu (ácido carglúmico) (www.recordati.com).

En ensayos clínicos para determinar la efectividad en la reducción de la hiperamoniemia en MMA y PROP.

Controles de laboratorio*

Aminoácidos plasmáticos¹ Hemograma completo, Albúmina² Ácidos orgánicos en orina³

Ácido metilmalónico sérico¹ Prealbumina² 25-OH Vitamina D⁴

Carnitina (Libre y Acilcarnitinas)¹ Ácido Propiónico³ Folatos, ferritina, B12, B6⁴

Zinc, selenio, Panel metabólico ampliado⁴

Cetonas¹ (continuar mensualmente en PROP)

1 mensualmente en lactantes; luego cada 3-6 meses

2 Cada 6 meses en lactantes; luego anualmente

3 Cada 6 meses en lactantes; luego anualmente según indicación

4 Anualmente

Panel metabólico ampliado: Glucosa, Electrolitos (calcio, sodio, potasio, dióxido de carbono y cloruro), nitrógeno ureico en sangre (NUS), creatinina, albúmina proteína total, hepatograma.

**SERN/GMDI PROP Nutrition Management Guidelines; <https://southeastgenetics.org/ngp/guidelines.php> and Thomas, J (2015). 'Organic Acidemias' in Bernstein LE, Rohr F, Helm J (ed.) Nutrition Management of Inherited Metabolic Diseases. Springer: pp 187-201. Copyright Met Ed Co. 2019 Support provided by Abbott Nutrition, Cambrooke Therapeutics, Mead Johnson Nutrition, Nutricia NA, and Vitaflor USA

Acidemia metilmalónica/propiónica

Productos nutroterápicos - LATAM

	Abbott abbottnutrition.com	Cambrooke Cambrooke.com	Mead Johnson Meadjohnson.com pediatrics/us-en	Nutricia Medicalfood.com	Vitaflo Nestlehealthscience.us	Dr Schär https://www.comidamed.com/es/
Lactantes 0 – 1 año	Propimex-1®		OA-1®	MMA/PA Anamix® Infant		OAc A Formula®
niños	Propimex-1® Propimex-2®		OA-1® OA-2®	MMA/PA Anamix® Junior	MMA/PA gel® MMA/PA express®15 MMA/PA cooler®15	OAc B Formula®
Niños a adultos	Propimex-2®		OA-2®	MMA/PA Anamix® Junior XMTVI Maxamum®	MMA/PA express®15 MMA/PA cooler®15	OAc B Formula®