

# Outpatient management of common metabolic disorders

---

HOSSEIN MORAVEJ, MD

PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY AND METABOLISM

SHIRAZ UNIVERSITY OF MEDICAL SCIENCES



# INBORN ERRORS OF PROTEIN METABOLISM

---

Organic acidemias

Glutaric aciduria type 1

MSUD

PKU

Homocystinuria

Tyrosinemias

Urea cycle defect

# Goal of management

---

## Quality of life

Now:

- ✓ Growth
- ✓ Gross and fine motor
- ✓ Intelligence
- ✓ Social contact
- ✓ Psychologic status of patient and family
- ✓ Near to normal life
- ✓ **Future:** prevention of complications

# Parts of management

---

- ❖ Drug
- ❖ Nutrition
- ❖ Rehabilitation

# Drugs

---



---

Consider drug dosage at every visit



# Drug, Methylmalonic acidemia

---

## **B12, Hydroxocobalamine:**

Methylmalonic acid level (Should be stable)

## **L.carnitine:**

Serum l.carnitine (optimum level, Any idea?)

## **Benzoate, Butyrate:**

Serum ammonia

**Carbaglu:** Any experience?

## Drug

Propionic academia ,isovaleric academia ,B.ketothiolase def

---

❖ Serum l.carnitine

❖ Carbaglu, Benzoate, Butyrate: Serum ammonia



## Drug, MSUD

---

**B1**

**Valine:** Valine level

**Isoleucine:** Isoleucine level

## Drug, Urea cycle defect

---

- Carbaglu, Benzoate, Butyrate: **ammonia**
- Citrulline, arginine, ornithine: Plasma or blood **aminoacids**

# Drug, Glutaric aciduria type 1

---

- B2
- L.carnitine: **serum l carnitine**

# Drug, Tyrosinemia type 1

---

## **Nitisinone**

1. Succinylacetone level
2. Nitisinone level (needed )

# Drug, Classic homocystinuria

---

**B6**

**Betaine:**

Homocystein

Methionine level (should not be very high > 800-1000)

# Nutrition

---



---

What should we do when nutrition is controversy?



# Nutrition assessment

---

For patients on low protein diet,

**Regular measurement of:**

- ✓ CBC, diff
- ✓ Ferritin
- ✓ Albumin
- ✓ Vit D
- ✓ Plasma aminoacids
- ✓ Ca, ph, Zinc, Se, B12 (any experience?)



یک هفته قبل از مراجعه به پزشک جدول زیر تکمیل شود

روز هفته	میزان پروتیین به گرم	میزان کالری دریافتی	میزان شیر خشک مخصوص
شنبه			
یکشنبه			
دوشنبه			
سه شنبه			
چهارشنبه			
پنجشنبه			
جمعه			

**والدین گرامی به صورت روزانه کالری و پروتیین دریافتی کودک خود را حساب کنید**

انواع صبحانه			
نوع ماده غذایی	مقدار	پروتیین	کالری
نان لواش	دو کف دست بدون انگشت (14 گرم)	یک گرم	30 کالری
نان سنگک و نان بربری	یک کف دست بدون انگشت (14 گرم)	یک گرم	30 کالری
نان ساندویچی	یک چهارم نان ساندویچی (14 گرم)	یک گرم	30 کالری
کره	یک قاشق غذا خوری	پروتیین ندارد	45 کالری
قند	4 حبه	پروتیین ندارد	65 کالری
شکر	یک قاشق غذا خوری	پروتیین ندارد	65 کالری
مریا	یک قاشق مریا خوری	پروتیین ندارد	65 کالری
عسل	یک قاشق غذا خوری	پروتیین ندارد	65 کالری
نشاسته	یک قاشق غذا خوری	پروتیین ندارد	65 کالری
انواع ناهار			
برنج پخته	دو قاشق غذا خوری سر خالی (30 گرم)	یک گرم	30 کالری
کته گوجه، سیب زمینی، کلم، پلو بدون گوشت (محتویات: برنج، گوجه، سیب زمینی)	دو قاشق غذا خوری سر خالی (30 گرم)	یک گرم	40 کالری
لوبیا سبز پلو بدون گوشت (محتویات: برنج، کلم، سبزی)	دو قاشق غذا خوری سر خالی (35 گرم)	یک گرم	40 کالری
ماکارونی (بدون گوشت یا سویا)	سه قاشق غذا خوری سر خالی (24 گرم)	یک گرم	60 کالری
خورشت سبزی بدون گوشت (محتویات: پیاز، روغن، سبزی، سبزی خورشت بدون اسفناج)	چهار قاشق غذا خوری	یک گرم	100 کالری
خورشت کرفس بدون گوشت (کرفس، پیاز، روغن)	چهار قاشق غذا خوری	یک گرم	100 کالری
خورشت بادمجان بدون گوشت (محتویات: بادنجان، پیاز، روغن)	چهار قاشق غذا خوری	یک گرم	100 کالری
خورشت کدو حلواپی بدون گوشت (محتویات: کدو حلواپی، الو، پیاز)	چهار قاشق غذا خوری	یک گرم	100 کالری
<b>در صورت اضافه کردن قارچ به خورشت ها</b>	<b>نصف لیوان قارچ (38 گرم)</b>	<b>یک گرم</b>	<b>20 کالری</b>
سیب زمینی پخته	نصف لیوان (78 گرم)	یک گرم	60 کالری
چپیس سیب زمینی	10 عدد (20 گرم)	یک گرم	60 کالری
سالاد فصل یا سالاد شیرازی	نصف لیوان	یک گرم	25 کالری
کلم بروکلی	شش قاشق غذا خوری (32 گرم)	یک گرم	20 کالری
بروکلی پخته	چهار قاشق غذا خوری (40 گرم)	یک گرم	20 کالری
روغن مایع	یک قاشق غذا خوری	پروتیین ندارد	45 کالری
آب سیب	نصف لیوان	پروتیین ندارد	65 کالری
نوشابه گازدار	نصف لیوان	پروتیین ندارد	65 کالری

# Glutaric aciduria type 1

سن	انرژی و مواد مغذی			
	پروتئین (g/kg)	لیزین (mg/kg)	تریپتوفان (mg/kg)	انرژی (Kcal/kg)
<b>نوزادان و شیرخواران</b>				
بدو تولد تا کمتر از ۳ ماهگی	۳-۳/۵	۸۰-۱۰۰	۱۰-۲۰	۱۲۰ (۱۴۵-۹۵)
۳ ماهگی تا کمتر از ۶ ماهگی	۳-۳/۵	۷۰-۹۰	۱۰-۱۵	۱۱۵ (۱۴۵-۹۵)
۶ ماهگی تا کمتر از ۹ ماهگی	۲/۵-۳	۶۰-۸۰	۱۰-۱۲	۱۱۰ (۱۳۵-۸۰)
۹ ماهگی تا کمتر از ۱۲ ماهگی	۲/۵-۳	۵۰-۷۰	۱۰-۱۲	۱۰۵ (۱۳۵-۸۰)
<b>دختران و پسران</b>				
	<b>(g/d)</b>	<b>(mg/kg)</b>	<b>(mg/kg)</b>	<b>(kcal/d)</b>
۱ سالگی تا کمتر از ۴ سالگی	≥ ۳۰	۵۵-۶۵	۸-۱۲	۱۳۰۰ (۹۰۰-۱۸۰۰)
۴ سالگی تا کمتر از ۷ سالگی	≥ ۳۵	۴۵-۵۵	۷-۱۱	۱۷۰۰ (۱۳۰۰-۲۳۰۰)
۷ سالگی تا کمتر از ۱۱ سالگی	≥ ۴۰	۳۵-۴۵	۴-۱۰	۲۴۰۰ (۱۶۵۰-۳۳۰۰)
<b>خانم ها</b>				
	<b>(g/d)</b>	<b>(mg/kg)</b>	<b>(mg/kg)</b>	<b>(kcal/d)</b>
۱۱ سالگی تا کمتر از ۱۵ سالگی	≥ ۵۰	۳۰-۴۰	۴-۶	۲۲۰۰ (۱۵۰۰-۳۰۰۰)
۱۵ سالگی تا کمتر از ۱۹ سالگی	≥ ۵۵	۲۰-۳۰	۳-۵	۲۱۰۰ (۱۲۰۰-۳۰۰۰)
۱۹ سالگی یا بیشتر	≥ ۶۰	۱۰-۲۰	۳-۴	۲۱۰۰ (۱۴۰۰-۲۵۰۰)
<b>آقایان</b>				
	<b>(g/d)</b>	<b>(mg/kg)</b>	<b>(mg/kg)</b>	<b>(kcal/d)</b>
۱۱ سالگی تا کمتر از ۱۵ سالگی	≥ ۶۰	۳۰-۴۰	۴-۶	۲۷۰۰ (۲۰۰۰-۳۷۰۰)
۱۵ سالگی تا کمتر از ۱۹ سالگی	≥ ۶۵	۳۵-۴۵	۶-۸	۲۸۰۰ (۲۱۰۰-۳۹۰۰)
۱۹ سالگی یا بیشتر	≥ ۶۵	۳۵-۴۵	۳-۵	۲۹۰۰ (۲۰۰۰-۳۳۰۰)



## Case 1

---

- A 1.5 y.o boy with glutaric aciduria type 1
- No sitting, no rolling, no neck holding, hypotonia, poor social contact
- Weight :8kg, 4mo.ago :7900
- Length: 70 cm, 4 mo.ago: 69
- He is receiving B2 and L.carnitine with normal dose
- Diet: Glutarex 2, Aptamil 3, low protein diet

**What is your suggestion?**

- 
- Recall of diet is required.
  - **Malnutrition**

What is your experience on **gastrostomy**?

---



## Case 2

---

- A 9 mo infant with **MSUD**
- Diagnosed at neonatal period by seizure and sepsis like symptoms  
(screen result is usually not timely )



## Case 2, MSUD

---

- He has neck holding and rolling ,and normal social contact.
- Sitting only a few seconds
- Weight gain in last 3 months: only 500 grams
- No attack of metabolic crisis
- Plasma leucine had been 200-300.
- Recent plasma aminoacids not ready

**What is your suggestion?**

- 
- Time of starting **complementary feeding** is very critical.
  - Parents should be **trained** from one month earlier.

---

**Before 6 months:**

- A. Special formula
- B. Regular formula or breast feeding

**After 6 months:**

- A. Special formula
- B1. Regular formula
- B2. Regular diet

## Case 3

---

- A 4 mo infant with glutaric aciduria type 1
- Diagnosed by screening
- Normal growth, normal development
- Normal laboratory except aminoacids
- Diet: X-lysine formula and NAN-1
- **Lysine: low**

**What is your decision ?**

## Case 3

---

Increase NAN and decrease X-lysine

## Case 4

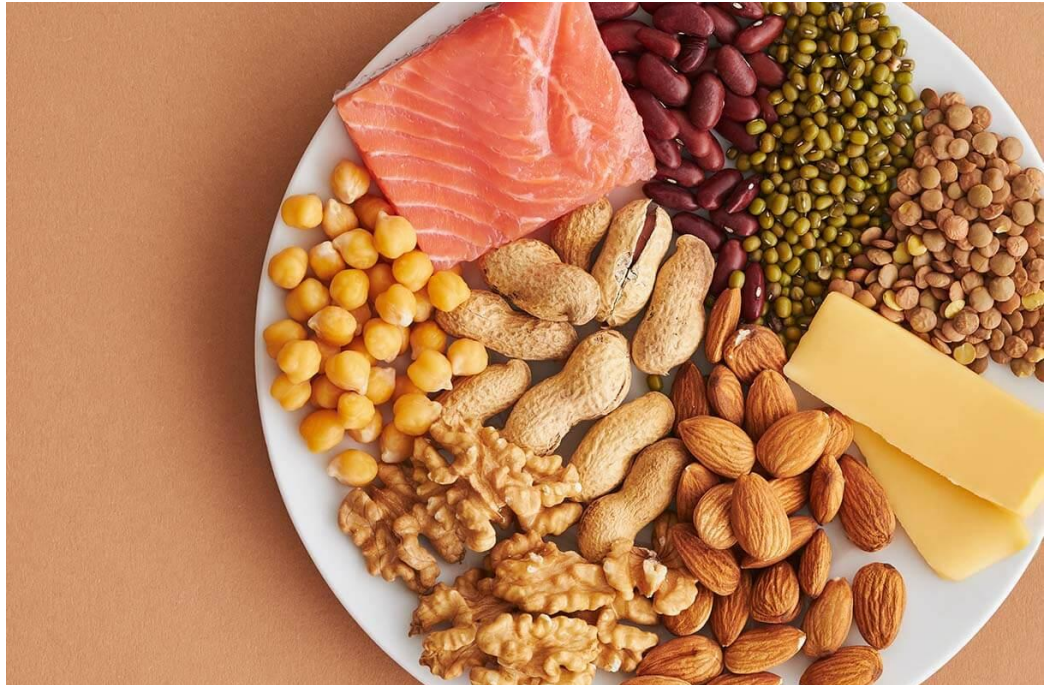
---

- A 3 y.o child with **methylmalonic acidemia**
- Normal growth
- Normal development
- On L.carnitine and B12 with normal dose
- Plasma aminoacids: **Glycine 480** (NI: 420)
- **Isoleucine, valine: low**

**What is your suggestion?**

---

Natural protein intake is low



## Case 5

---

- A 2 y.o child with **Methylmalonic acidemia** (Isovaleric acidemia, Propionic acidemia)
- Weight: 12 kg
- Length: 87 cm
- Normal development
- Normal Ammonia, VBG, aminoacids,....
- Calorie intake: 1100 kcal/d
- Protein from special formula: 20 g/d
- Natural protein: 15 g/d
- **What is your suggestion?**



---

Natural protein is preferred



## Case 6

---

- A 1.5 yo child with **propionic acidemia**
- **Frequent admissions** with acidosis and lethargy
- Walking with aid, talking 3-4 words
- Weight: 9.5 kg
- Lt: 78 cm

## Case 6

---

- Daily **calorie**: 1000-1100
- Daily **protein**:
  - Total: 28g/d (~3g/kg/d)
  - Natural: 14 g/d
  - Special: 14g/d
- All **laboratory exams** between attacks: normal

**What is your suggestion ?**

## Early detection of complications

---

- Liver
- Kidney
- Bone marrow
- Bone
- Heart



- 
- Do not forget **ASQ** measurement
  - Rehabilitation: **as early as** needed

