

H. Zweers\*, C. Timmer#, M. de Heijer\*, H. de Valk#. Successful weight loss in two adult patients diagnosed with late-onset long-chain fatty acid oxidation defect. *JIMD reports* 2012; 35 (3): 568-70.

### **Succesvolle gewichtsreductie bij twee volwassen patiënten met een laat gediagnosticeerde lange keten vetzuuroxidatie defect.**

**Inleiding:** Overgewicht komt bij volwassen metabole patiënten veelvuldig voor. Patiënten die niet lang mogen vasten en beperkt zijn in hun beweging, zoals patiënten met een lange keten vetzuuroxidatie defect (LCFAOD) hebben een verhoogd risico op overgewicht. Beschreven dieet therapie bij deze patiënten is veelal experience based (1,2). De experts adviseren katabole situaties te vermijden, en raden gewichtsreductie af bij deze ziektebeelden (1). Overgewicht brengt echter andere gezondheidsrisico's met zich mee. Metabole diëtisten kunnen daarom geconfronteerd worden met een begeleidingsvraag voor gewichtsreductie bij LCFAOD patiënten.

**Casusbeschrijving:** We beschrijven twee patiënten met een laat-gediagnostiseerd LCFAOD en gewichtsreductie onder begeleiding van een metabool diëtist in 2 academische centra .

Patiënt 1 is een man (47 jr) met een recent gediagnosticeerde CPT 2 deficiëntie (homozygote C.338C>T mutatie) en overgewicht (BMI: 27.8). Hij presenteerde zich met ernstige rhabdomyolyse bij een longontsteking. Enzymdiagnostiek leverde een CPT2 activiteit op van 2,2 (normaal 9-13). Met een MCT verrijkt en koolhydraatrijk dieet van 250-500 Kcal onder zijn berekende energiebehoefte is patiënt 1 in 3 maanden tijd 10 kg afgevallen. Ter compensatie voor de vetzuuroxidatie door de afbraak van lichaamsvet bevatte het dieetadvies minder LCT vet dan de consensus voorschrijft (1). Patiënt 1 bleef gedurende zijn dieetperiode metabool goed ingesteld. CK waarden daalden van 128 bij een normaal voedingspatroon naar 106 tijdens de periode van gewichtsreductie. Spierklachten namen niet toe, wel trad bloeddrukdaling op en nam de conditie toe.

Patiënt 2 (man, 39 jr) heeft een in 1996 gediagnosticeerde VLCAD deficiëntie na een aanvankelijke waarschijnlijkheidsdiagnose polymyositis elders. De voorgeschreven prednison gaf forse gewichtstoename zonder verbetering van klachten. Na inspanning belandde patiënt 2 met forse rhabdomyolyse en nierinsufficiëntie tijdelijk aan de hemodialyse. Door zijn slechte conditie en spierklachten is patiënt 2 inmiddels arbeidsongeschikt geraakt.

Het MCT dieet, gestart na de diagnose, is door patiënt gestaakt wegens slechte smaakacceptatie. Het gewicht neemt verder toe tot 126,2 kg (BMI 35,1) bij een hoog calorisch dieet. Het dieetadvies werd aangepast: sterk LCT beperkt, koolhydraatverrijkt met maïzena voor de nacht. MCT in poedervorm wordt inmiddels beperkt geaccepteerd. In 2 jaar tijd viel patiënt 2 bijna 40 kg af tot 87.6 kg (BMI 25,1). CK daalde in deze tijd van 174 naar 87. Patiënt voelt zich veel beter bij het lagere gewicht. De spierklachten zijn sterk verbeterd sinds de invoering van maïzena voor de nacht en MCT voor inspanning. Er is een duidelijke daling te zien van insuline, TG en ALAT in het bloed.

**Discussie en conclusie:** Gewichtsreductie zonder metabole ontregeling lijkt mogelijk bij laat gediagnosticeerde LCFAOD patiënten. De ongewenste metabole ontregeling is bij deze 2 patiënten niet opgetreden, terwijl de positieve effecten van gewichtsreductie duidelijk waren. De restenzymfunctie bij laat gediagnosticeerde LCFAOD kan mogelijk verklaren dat metabole ontregeling uitblijft. Daarnaast hebben de dieetaanpassingen ter voorkoming van overmatige vetzuuroxidatie hier vermoedelijk ook aan bijgedragen. Goede begeleiding door een diëtist gespecialiseerd in metabole ziekten lijkt daarom aan te bevelen.

### **Referenties:**

<sup>1</sup> Spiekerkoetter U et al Treatment recommendations in long-chain fatty acid oxidation defects: consensus from a workshop,. *J Inher Metab Dis* (2009) 32:498–505

<sup>2</sup> Spiekerkoetter U et al J Current issues regarding treatment of mitochondrial fatty acid oxidation disorders. *Inher Metab Dis* (2010) 33:555-561

\* Universitair Medisch Centrum St Radboud; # Universitair Medisch Centrum Utrecht .