

PROTOCOLO PARA LA ATENCIÓN EN URGENCIAS DE PACIENTES CON ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 1

NOMBRE:

HOSPITAL DE REFERENCIA:

NHC:

TELÉFONOS UNIDAD ENFERMEDADES METABÓLICAS

CONSULTA _____

CONTROL ENFERMERÍA: _____

NUTRICIONISTA: _____

CENTRALITA: _____

URGENCIAS: _____

ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 1

(DÉFICIT DE GLUTARIL-CoA DESHIDROGENASA)

Es un trastorno del metabolismo de la lisina, hidroxilisina y triptófano debido a un déficit de la enzima Glutaril CoA-deshidrogenasa. En caso de descompensación aparecen trastornos del movimiento **SEVEROS e IRREVERSIBLES**. Los síntomas iniciales de descompensación pueden ser **muy sutiles**, como cambios menores en el tono, irritabilidad, rechazo del alimento. Posteriormente aparecen síntomas neurológicos en forma de **CRISIS ENCEFALOPÁTICA AGUDA** consistentes en hipotonía, somnolencia, vómitos, seguidos de distonías, coreoatetosis, rigidez y opistótonos. Las lesiones se producen fundamentalmente en los ganglios basales y dejan **SECUELAS PERMANENTES**.

Los **niños por debajo de 6 años** presentan un riesgo muy elevado de descompensación en forma de crisis encefalopática aguda por lo que su tratamiento debe ser especialmente cuidadoso.

En ausencia de descompensación el estado del niño no se diferencia del de un niño sano.

Los padres están entrenados para detectar signos precoces de descompensación y acudir al hospital ante la mínima sospecha.

FACTORES QUE PRECIPITAN LA DESCOMPENSACIÓN (factores que inducen un estado de CATABOLISMO PROTEICO)

1. Ayuno prolongado
2. Ingesta insuficiente
3. Infecciones (procesos víricos banales típicos de la infancia), PARTICULARMENTE **VÓMITOS Y DIARREA CON O SIN FIEBRE.**
4. Fiebre
5. Ejercicio físico intenso
6. Transgresión dietética con ingesta elevada de proteínas

TRATAMIENTO:

- DIETA BAJA EN LISINA Y TRIPTÓFANO NORMO O LIGERAMENTE HIPERCALÓRICA
- SUPLEMENTOS DE AMINOÁCIDOS EXENTOS EN LISINA Y REDUCIDOS EN TRIPTÓFANO
- SUPLEMENTOS DE CARNITINA
- PREVENIR LA DESCOMPENSACIÓN

CÓMO PREVENIR LA DESCOMPENSACIÓN:

- ✓ Evitar transgresiones dietéticas
- ✓ Evitar ayuno prolongado (5h en situación estable y 2h en caso de infección intercurrente)
- ✓ En caso de situación de riesgo de descompensación APLICAR EL **RÉGIMEN DE EMERGENCIA DOMICILIARIO** SIN DEMORA Y ANTE LA MÍNIMA SOSPECHA.

RÉGIMEN DE EMERGENCIA DOMICILIARIO (Si fiebre <38°C, SIN vómitos ni diarrea y TOLERA al menos el **85%** de la cantidad prescrita) CADA PACIENTE POSEE UN RÉGIMEN ADAPTADO A SUS NECESIDADES.

1. Reducir el aporte de lisina a al menos la mitad de la ingesta habitual durante un mínimo de 24 h y un máximo de 48h. Aumentar un 10% las calorías habituales aportando alimentos ricos en hidratos de carbono. Aportar los líquidos necesarios.
2. Dar tomas cada 2-3h
3. Utilizar ALIMENTOS HIPOPROTEICOS ó SUPLEMENTOS DIETÉTICOS ESPECIALES EXENTOS EN PROTEÍNAS (PFD, Energivit, Fantomalt, Prozero)
4. Mantener aporte de fórmula especial a dosis habituales.
5. Duplicar la dosis habitual de carnitina.
6. Contactar con especialista de referencia lo más pronto posible.
7. Reintroducción progresiva de la dieta habitual en los 3-4 días siguientes

EN CASO DE FRACASO DEL RÉGIMEN DE EMERGENCIA DOMICILIARIO O SI PRESENTA VÓMITOS, DIARREA, FIEBRE MAYOR DE 38,5°C, ACUDIR A URGENCIAS

MANEJO EN URGENCIAS

RÉGIMEN DE EMERGENCIA HOSPITALARIO

- 1) **TRIAJE PREFERENTE** AUNQUE EL ESTADO GENERAL DEL NIÑO SEA BUENO.
- 2) EL TRATAMIENTO SE DEBE INICIAR **SIN DEMORA**
- 3) CASI TODOS LOS PACIENTES VAN A PRECISAR INGRESO, AUNQUE SEAN POCAS HORAS, PARA VIGILANCIA O ADMINISTRACIÓN DE GLUCOSA IV, PREFERIBLEMENTE INGRESAR EN PLANTA PARA EVITAR CONTAGIOS DE OTRAS ENFERMEDADES QUE PUEDEN DESCOMPENSAR AL PACIENTE.
- 4) APLICAR PROTOCOLO DE **AISLAMIENTO INVERSO** TANTO EN PLANTA COMO DURANTE SU ESTANCIA EN URGENCIAS
- 5) DURANTE 24-48 h (en función de la evolución) SE **SUSPENDERÁ** EL APOORTE DE PROTEÍNAS NATURALES, QUE SE REINTRODUCIRÁN PROGRESIVAMENTE EN LOS 3-4 DÍAS SIGUIENTES.
- 6) ASEGURAR **APOORTE CALÓRICO ADECUADO (10-20% MÁS DE LO HABITUAL)** MEDIANTE SUEROTERAPIA INTRAVENOSA CON GLUCOSADO AL 10%

Nota: Evitar utilizar el régimen de emergencia oral/enteral de forma exclusiva en un primer momento, puede utilizarse posteriormente si el estado del paciente lo permite. Sólo en casos muy seleccionados y siempre supervisados por un especialista en enfermedades metabólicas se puede sustituir el tratamiento intravenoso por el enteral.

EDAD (AÑOS)	GLUCOSA (g/kg/día)	GLUCOSA (mg/kg/min)	VOLUMEN (ml/kg/día)
0-1	12-15	8-10	120-145
1-3	10-12	7-8	96-120
4-6	8-10	6-7	84-96
7-12	6-8	5-6	72-84
13-18	4-6	4-5	60-72
>18	2-4	3-4	60

En caso de hiperglucemia persistente (>200mg/dl) y/o glucosuria administrar **infusión de insulina** según protocolo hospitalario **en lugar de reducción de aportes de glucosa**. VIGILAR POTASIO.

Hacer balance hidroelectrolítico. En 500cc de glucosado al 10% añadir NaCl 1M: 25cc, KCl 1M: 10cc.

- 7) INICIAR TOLERANCIA ORAL /ENTERAL EN CUANTO SEA POSIBLE (incluso mediante SNG) SIN PROTEÍNAS: inicialmente FÓRMULA DE AMINOÁCIDOS SIN LISINA 0,5-1 g /kg/día, después SUPLEMENTOS ESPECIALES SIN PROTEÍNAS O COMIDA APROTEICA según régimen de emergencia domiciliario.
- 8) CARNITINA IV 100mg/kg/día en 4 dosis (MÁXIMO 6g/día), o CARNITINA ORAL 200mg/kg/día en 4 dosis.
- 9) ANALÍTICA URGENTE: hemograma, coagulación, perfil hepático, perfil renal, CPK, glucemia, gasometría, ácido láctico, anion gap, sistemático de orina.

En las descompensaciones puede haber un aumento de la CPK, transaminasas y láctico pero lo más habitual es que **la analítica no se altere**. Típicamente en la Aciduria Glutárica tipo 1 descompensada **NO se eleva el amonio** o lo hace de forma muy tardía, por lo tanto no es necesario incluirlo en la analítica.

- 10) TRATAR LA **FIEBRE** CON ANTITÉRMICOS DE FORMA **ENÉRGICA Y PRECOZ** (no existe contraindicación para la utilización de Ibuprofeno, paracetamol o metamizol a las dosis habituales)
- 11) SI PRECISA ANTIEMÉTICOS UTILIZAR ONDANSETRON (0,15mg/kg)
- 12) EVITAR ÁCIDO VALPROICO
- 13) EN CASO DE DIFICULTAD PARA LA CANALIZACIÓN DE VÍA VENOSA **NO** EXISTEN CONTRAINDICACIONES PARA LA UTILIZACIÓN DE SEDACIÓN CON KETAMINA, MIDAZOLAM, DIAZEPAM, O CUALQUIER OTRO FÁRMACO.
- 14) NUTRICIÓN PARENTERAL: Si se prevé que no se pueda iniciar alimentación enteral en un plazo de 3 a 5 días, a las 24-48h valorar iniciar nutrición parenteral. Inicialmente aminoácidos esenciales 0,5 g/kg/día. Añadir lípidos en función de la situación clínica.
- 15) SONDA NASOGÁSTRICA: los padres están entrenados en el manejo del régimen de emergencia domiciliario con SNG. Si el estado del paciente lo permite se puede dar el alta con SNG para continuar tratamiento en domicilio, siempre bajo supervisión de un especialista en enfermedades metabólicas.
- 16) SÓLO SE PROCEDERÁ AL ALTA HOSPITALARIA SI EL PACIENTE HA MEJORADO CLÍNICAMENTE, TOLERA AL MENOS EL 85% DEL RÉGIMEN DE EMERGENCIA DOMICILIARIO Y LOS PEDIATRAS Y LOS PADRES ESTÁN SEGUROS DEL ESTADO DEL NIÑO.

LA FAMILIA DEBE DE TENER UN PLAN DE MANEJO CLARO Y ESTAR PREPARADA PARA VOLVER A URGENCIAS SI EL NIÑO NO MEJORA.

BIBLIOGRAFÍA:

1. Boy N. *et al*, Proposed recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type I: second revision. J Inherit Metab Dis. 2017 Jan;40(1):75-101
2. Protocolos AECOM 2ª edición. © 2018 ERGON. ISBN: 978-84-16732-98-2 Depósito Legal: M-27421-2017
3. Emergency Protocol Glutaric Aciduria Type 1. © 2016 BIMDG. <http://www.bimdg.org.uk>
4. P.Quijada Fraile, E Martín-Hernández, P. Campos Martín, D. Barrio Carreras, MT García Silva. Acidemia glutárica tipo I (déficit de glutaril-CoA deshidrogenasa) En: Enfermedades Raras Metabólicas. Procedimientos de urgencias y de situaciones de riesgo. L. Aldámiz-Echavarría, ML Couce Pico, D González-Lamuño, MC García Jiménez Eds. Madrid. Ergon 2017, ISBN: 978-84 16732-13-5. pp 181-88

Protocolo realizado por la Asociación Familias GA
Revisado (julio 2019) por la Unidad de Enfermedades Metabólicas del Hospital
12 de Octubre. CSUR.
Revisado (noviembre 2019) Dr Nikolas Boy, universidad de Heidelberg.



Contacto:

Tlf: 616 91 11 52

Email: correofamiliaga1@gmail.com