

PROTOCOLO PARA A ATENÇÃO EM URGÊNCIA DE PACIENTES COM ACIDÚRIA GLUTÁRICA TIPO 1

NOME:

HOSPITAL DE REFERÊNCIA:

NHC:

TELEFONES UNIDADE DOENÇAS METABÓLICAS

CONSULTA : _____

CONTROLO ENFERMARIA: _____

NUTRICIONISTA: _____

CENTRAL: _____

URGÊNCIAS: _____

ACIDÚRIA GLUTÁRICA TIPO 1 (DÉFICIT DE GLUTARIL-CoA DESHIDROGENASE)

É um transtorno do metabolismo da lisina, hidroxilisina e triptófano devido a um déficite da enzima Glutaril CoA-deshidrogenase. Em caso de descompensação surgem transtornos nos movimentos **SEVEROS e IRREVERSÍVEIS**. Os sintomas iniciais de descompensação podem ser **muito subtis**, como alterações ligeiras no tónus, irritabilidade, recusa alimentar. Posteriormente surgem sintomas neurológicos sob a forma de **CRISE ENCEFALOPÁTICA AGUDA** que consiste em hipotonia, sonolência, vômitos, seguidos de distonia, coreoatetose, rigidez e opistótonos. As lesões localizam-se nos gânglios da base e provocam **SEQUELAS PERMANENTES**.

As **crianças menores de 6 anos de idade** apresentam um risco muito elevado de descompensação sob a forma de crise encefalopática aguda pelo que o seu tratamento deve ser especialmente cuidadoso.

Na ausência de descompensação o estado da criança não se diferencia ao de uma criança saudável.

Os pais estão treinados para detectar sinais precoces de descompensação e dirigir-se ao hospital à menor suspeita dos mesmos.

FACTORES QUE PRECIPITAM A DESCOMPENSAÇÃO (factores que induzem um estado de CATABOLISMO PROTEICO)

1. Jejum prolongado
2. Ingesta insuficiente
3. Infecções (processos virais banais típicos da infância), PARTICULARMENTE **VÓMITOS E/OU DIARREIA COM OU SEM FEBRE.**
4. Febre
5. Exercício físico intenso
6. Transgressão de dieta com ingestão elevada em proteínas

TRATAMENTO:

- DIETA BAIXA EM LISINA E TRIPTÓFANO NORMO OU LIGEIRAMENTE HIPERCALÓRICA
- SUPLEMENTOS DE AMINOÁCIDOS ISENTOS DE LISINA E REDUZIDO TRIPTÓFANO
- SUPLEMENTOS DE CARNITINA
- PREVENIR A DESCOMPENSAÇÃO.

COMO PREVENIR A DESCOMPENSAÇÃO:

- ✓ Evitar incumprimentos dietéticos
- ✓ Evitar jejum prolongado (5h em situação estável e 2h em caso de infecção estabilizada e 2h em caso de infecção intercorrente)
- ✓ Em caso de situação de risco de descompensação, APLICAR O **REGIME DE EMERGÊNCIA DOMICILIÁRIA** SEM DEMORAS E À MENOR SUSPEITA.

REGIME DE EMERGÊNCIA DOMICILIÁRIA (Se febre <38,5°C, SEM vômitos nem diarreia e TOLERA pelo menos **85%** do regime prescrito) CADA PACIENTE POSSUI UM REGIME ADAPTADO ÀS SUAS NECESSIDADES.

1. Reduzir o aporte de lisina a pelo menos metade da ingestão habitual durante um mínimo de 24 h e um máximo de 48 h. Aumentar as calorias habituais 10% com alimentos ricos em hidratos de carbono. Fornecer os líquidos necessários.
2. Ingestão a cada 2-3h
3. Utilizar ALIMENTOS HIPOPROTÉICOS ou SUPLEMENTOS DIETÉTICOS ESPECIAIS ISENTOS DE PROTEÍNAS (PFD, Energivit, Fantomalt, Prozero)
4. Manter o aporte de fórmula especial em doses habituais.
5. Duplicar a dose habitual de carnitina.
6. Contactar com especialista de referência o mais rápido possível.
7. Reintrodução progressiva da dieta habitual nos 3-4 dias seguintes.

NO CASO DE FRACASSO DO REGIME DE EMERGÊNCIA DOMICILIÁRIO OU SE APRESENTA VÓMITOS, DIARREIA, FEBRE SUPERIOR A 38,5°C, DIRIGIR-SE À URGÊNCIA

TRATAMENTO EM URGÊNCIA

REGIME DE EMERGÊNCIA HOSPITALAR

- 1) **TRIAGEM PRIORITÁRIA** MESMO QUE O ESTADO GERAL DA CRIANÇA SEJA BOM.
- 2) O TRATAMENTO DEVE INICIAR-SE **O MAIS RAPIDAMENTE POSSÍVEL**.
- 3) QUASE TODOS OS PACIENTES NECESITARÃO DE **INTERNAMENTO**, AINDA QUE POR POUCAS HORAS, PARA VIGIAR OU ADMINISTRAR GLUCOSE IV. INTERNAMENTO EM ISOLAMENTO PARA EVITAR CONTACTO E TRANSMISSÃO DE OUTRAS PATOLOGIAS QUE POSSAM DESCOMPENSAR O PACIENTE.
- 4) APLICAÇÃO DE PROTOCOLOS DE **ISOLAMENTO** TANTO EM INTERNAMENTO DURANTE A ESTADIA NO SERVIÇO DE URGÊNCIA.
- 5) DURANTE 24-48H (em função da evolução) DEVE **SUSPENDER-SE** O APORTE DE PROTEÍNAS NATURAIS, A SEREM REINTRODUZIDAS PROGRESSIVAMENTE NOS 3-4 DIAS SEGUINTE.
- 6) ASSEGURAR O **APORTE CALÓRICO ADEQUADO (10-20% SUPERIOR AO HABITUAL)** MEDIANTE HIDRATAÇÃO INTRAVENOSA COM GLUCOSE A 10%.

Nota: Evitar utilizar o regime de emergência oral/entérica de forma exclusiva, em primeira instância, podendo posteriormente ser considerada se o estado do paciente o permitir. Só em casos muito seleccionados e sempre supervisionados por especialista em enfermidades metabólicas é que se pode considerar a substituição da via intravenosa pela entérica.

IDADE (ANOS)	GLUCOSA (g/kg/dia)	GLUCOSA (mg/kg/min)	VOLUME (mL/kg/dia)
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

Em caso de hiperglicémia persistente (> 200mg/dl) e/ou glicosúria, administrar **infusão de insulina** segundo protocolos hospitalares **em vez de redução de aporte de glucose**. VIGIAR POTÁSSIO.

Fazer balanço hidroelectrolítico.

- Em 500cc de glucose a 10% adicionar NaCl 1M: 25cc, KCl 1M: 10cc.

- Em 500cc de 1/3 de soro glucosalina com 2 mEq/100 de ClK adicionam glicosmon R50 12 mL/100 soro.

- 7) TESTAR TOLERÂNCIA ORAL/ENTÉRICA ASSIM QUE POSSÍVEL (incluindo SNG) SEM PROTEÍNAS: iniciar com FÓRMULA DE AMINOÁCIDOS SEM LISINA 0,5-1 g /kg/dia, passando-se posteriormente a SUPLEMENTOS ESPECIAIS SEM PROTEÍNAS OU COMIDA APROTEICA segundo regime de emergência domiciliária.
- 8) CARNITINA IV 100mg/kg/dia em 4 doses (MÁXIMO 6g/dia), ou CARNITINA ORAL 200mg/kg/dia em 4 doses.
- 9) AVALIAÇÃO ANALÍTICA URGENTE: hemograma, coagulação, perfil hepático, perfil renal, CPK, glicémia, gasometria, ácido láctico, anion gap, Ull.

Nas descompensações pode haver um aumento da CPK, transaminasas e ácido láctico mas o mais habitual é que **não se verifiquem alterações**. Tipicamente, na Acidúria Glutárica tipo 1 descompensada **NÃO se eleva a amônia** ou só se verifica de maneira tardia, portanto **não é necessário incluir a mesmo nas avaliação inicial**.

- 10) TRATAR A FEBRE COM ANTIPIRÉTICOS DE FORMA **INTENSA E PRECOCE** (não existeM contraindicações para a utilização de ibuprofeno, paracetamol ou metamizol em doses habituais)
- 11) SE NECESÁRIOS ANTIEMÉTICOS UTILIZAR ONDANSETRON (0,15 mg/kg)
- 12) EVITAR ÁCIDO VALPROICO
- 13) EM CASO DE DIFICULDADES PARA A CANALIZAÇÃO DE VIA VENOSA **NÃO** EXISTEM CONTRAINDICAÇÕES PARA A UTILIZAÇÃO DE SEDAÇÃO COM KETAMINA, MIDAZOLAM, DIAZEPAM, OU QUALQUER OUTRO FÁRMACO com efeito sedativo apropriado.
- 14) NUTRIÇÃO PARENTERAL: Se se prevê que não se pode inicial alimentação entérica num prazo de 3 a 5 dias, às 24h-48h ponderar iniciar nutrição parentérica. Iniciar com aminoácidos essenciais 0,5 g/kg/dia. Adicionar lípidos em função da situação clínica.
- 15) SONDA NASOGÁSTRICA: os pais estão preparados para o regime de emergência domiciliário com SNG. Se o estado do paciente assim o permitir, pode ter alta com SNG para continuar tratamento no domicílio, sempre sob supervisão de especialista em enfermidades metabólicas.
- 16) SÓ SE PROCEDERÁ A ALTA HOSPITALAR SE O PACIENTE MELHORAR CLINICAMENTE, TOLERAR PELO MENOS 85% DO REGIME DE EMERGÊNCIA DOMICILIÁRIO E SE OS MÉDICOS ASSISTENTES E PAIS ESTÃO CONSCIENTES DO ESTADO DA CRIANÇA.

A FAMILIA DEVERÁ POSSUIR UM PLANO DE TRATAMENTO DOMICILIÁRIO CLARO E ESTAR PREPARADA PARA VOLTAR AO SERVIÇO DE URGÊNCIA SE A CRIANÇA NÃO MELHORAR.

BIBLIOGRAFIA:

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 feito pela Associação de Famílias do GA
Revisado (julho de 2019) pela Unidade de Doenças Metabólicas do
Hospital 12 de outubro. CSUR
Revisado (novembro de 2019) Dr. Nikolas Boy, Universidade de
Heidelberg.
Revisado (novembro de 2019) Dr. Domingo González-Lamuño, Presidente
AECOM**



Contato:

Tlf: 0034 616 91 11 52

Email: correofamiliaga1@gmail.com