

# ACIDURIA GLUTÁRICA I: RÉGIMEN DE EMERGENCIA

E. Aznal, S. Celaya, D. García Arenas, B. Ortigosa, C. Pedrón, F. Sánchez-Valverde

Grupo de Trabajo de Nutrición. AECOM.

- Introducción
- Tipos de atención en el tratamiento de emergencia
- Tratamiento de emergencia domiciliario
- Tratamiento de emergencia hospitalario
- Bibliografía

## INTRODUCCIÓN

En la Aciduria Glutárica Tipo I el tratamiento de mantenimiento por sí solo no es suficiente para evitar las crisis encefalopáticas. Es necesario un protocolo de tratamiento intensificado de emergencia cuando los individuos afectados están en riesgo potencial de catabolismo (aumento del metabolismo) debido a enfermedades infecciosas febriles (especialmente si hay vómitos y diarrea), reacciones febriles a vacunas, periodos de ayuno prolongado, ejercicio físico intenso o transgresión dietética.

Los niños menores de 6 años son los que mayor riesgo de descompensación presentan. De ahí la importancia en la prevención, evitando transgresiones dietéticas o aplicando un tratamiento anti-pirético y anti-infeccioso eficaz en caso de procesos intercurrentes. Un tratamiento de emergencia inadecuado o retrasado resulta en un alto riesgo de daño neurológico.

## TIPOS DE ATENCIÓN EN EL TRATAMIENTO DE EMERGENCIA

El tipo de atención dependerá del estado del paciente, así como de si los padres o cuidadores se encuentran capacitados para dicha atención.

Existen dos modelos de atención:

- Tratamiento de emergencia domiciliario
- Tratamiento de emergencia hospitalario

## TRATAMIENTO DE EMERGENCIA DOMICILIARIO



Cuando el individuo se encuentra clínicamente bien, la temperatura es menor de 38,5°C, no hay síntomas de alarma y tolera la mayoría de la dieta prescrita. El niño será reevaluado cada dos horas en cuanto a nivel de conciencia, fiebre, vómitos, tolerancia a la alimentación o cualquier otra circunstancia anormal.

El tratamiento se realizará vía oral o con sonda nasogástrica (tabla 1).

## ACIDURIA GLUTÁRICA I: RÉGIMEN DE EMERGENCIA

En recién nacidos y lactantes no se recomienda llevar a cabo el tratamiento de emergencia en casa.

### TRATAMIENTO DE EMERGENCIA HOSPITALARIO

En individuos en los que ha fracasado el régimen de emergencia domiciliario, tienen fiebre  $> 38,5^{\circ}\text{C}$  o presentan vómitos o diarrea. El tratamiento se realizará prioritariamente vía endovenosa, procurando iniciar tolerancia oral/enteral lo antes posible (tabla 2).



**TABLA 1.** Tratamiento de emergencia domiciliario.

Aporte de carbohidratos orales: Maltodextrina			
Edad (años)	%	Kcal/100 ml	Volumen (ml)/día oral
0-0,5	10	40	Mín. 150 ml/kg/día
0,5-1	12	48	120 ml/kg/día
1-2	15	60	100 ml/kg/día
2-6	20	80	1.200-1.500 ml

En mayores de 6 años se recomienda maltodextrina al 25% (250 g en 1.000 ml)

- 7-10 años: 6-8 g/kg/24 h
- 11-15 años: 4-7 g/kg/24 h
- > 16 años: 3-5 g/kg/24 h

(Por ejemplo, un paciente adulto de 24 años con un peso de 70 kg: de 210 g a 350 g de maltodextrina disuelta en 850 a 1.400 ml)

Administrar tomas frecuentes cada 2 horas

Maltodextrina: Fantomalt®, Vitajoule®

Aporte de proteína	
Proteína natural	Reducción del 50% o 100% durante un mínimo de 24 h y un máximo de 48 h. Posteriormente reintroducir y aumentar gradualmente hasta llegar al tratamiento de mantenimiento en un plazo de 24-48 h. Se evitarán los alimentos ricos en lisina
Sustituto proteico (sin lisina y pobre en triptófano)	Si son bien tolerados, se administrará según su tratamiento habitual. Una propuesta factible es prepararlos junto con la solución de maltodextrina

Farmacoterapia	
L-carnitina	Duplicar la dosis habitual
Antipiréticos	Si temperatura $> 38,5^{\circ}\text{C}$ : ibuprofeno, paracetamol (ambos a 10-15 mg/kg/dosis, 3-4 dosis diarias, máximo 60 mg/kg/día) o metamizol

## ACIDURIA GLUTÁRICA I: RÉGIMEN DE EMERGENCIA

**TABLA 2.** Tratamiento de emergencia hospitalario.

Aporte de carbohidratos vía intravenosa (Glucosa)			
<i>Aporte calórico debe suponer un 10-20% más del aporte calórico habitual.</i>			
<i>Si hiperglucemia persistente (&gt; 150 mg/dl) o glucosuria, administrar insulina 0,025-0,05 UI/kg/h i.v. y ajustar.</i>			
Edad (años)	g/kg/día vía i.v.	Ritmo suero glucosado 10% (ml/kg/h)	Volumen (ml/kg/día)
0-1	12-15	5-6	120-145
1-3	10-12	4-5	96-120
4-6	8-10	3,5-4	84-96
7-12	6-8	5-6	72-84
13-18	4-6	4-5	60-72
> 18	2-4	3-4	60
Electrolitos en sangre			
Sodio	Añadir ClNa 1 M: 25 ml en 500 ml de suero glucosado al 10%		
Potasio	Añadir CLK 1 M: 10 ml en 500 ml de suero glucosado al 10%		
CO <sub>3</sub> H	Mantener en >22 mmol/L		
pH	>7,35		
Aporte de proteína			
Proteína natural	Suspender durante un período de 24-48 h según evolución, con reintroducción posterior progresiva hasta que se alcance la cantidad del tratamiento de mantenimiento en 48-72 h		
Sustituto proteico (sin lisina y pobre en triptófano)	Iniciar tolerancia oral/enteral en cuanto sea posible: inicialmente fórmula de aminoácidos sin lisina 0,5-1 g/kg/día, ajustando dosis según tolerancia, hasta conseguir su tratamiento de mantenimiento. Si es necesario se utilizará sonda nasogástrica. Posteriormente, introducir pauta de alimentación según régimen de emergencia domiciliario.		
Farmacoterapia			
L-carnitina	100 mg/kg/día i.v. repartida en 4 dosis (máximo 6 gramos/día) o 200 mg/kg/día de carnitina oral, en 4 dosis. En adultos 50-100 mg/kg/día		
Antipiréticos	Si temperatura >38,5°C: ibuprofeno, paracetamol o metamizol a dosis habituales		
Bicarbonato	Si acidosis: la alcalinización de la orina también facilita la excreción urinaria de ácidos orgánicos		
Insulina	Si se produce hiperglucemia persistente >150-180 mg/dl (>8-10 mmol/L) y/o glucosuria, aportar insulina/endovenosa según protocolo hospitalario, ajustando la velocidad de infusión según la glucosa sérica		
Ondansetrón	Si náuseas. Dosis 0,15 mg/kg/día		
Diazepam, midazolam o ketamina	Si precisa para sedación, por irritabilidad o dificultad para canalización de vía endovenosa		
Nutrición parenteral	Si se prevé que no se puede iniciar alimentación enteral en un plazo de 3 a 5 días, iniciar la nutrición parenteral en las primeras 24-48 horas. Inicialmente aminoácidos esenciales a 0,5 g/kg/día. Añadir lípidos en función de la situación clínica		

### BIBLIOGRAFÍA

- Boy N, Mühlhausen C, Maier EM, Ballhausen D, Baumgartner MR, et al. Recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type 1: Third revision. J Inher Metab Dis. 2023; 46(3): 482-519.
- Protocolo para la atención en Urgencias de pacientes con aciduria glutárica tipo 1. Disponible en: <https://aecomysociedad.org/wp-content/uploads/2021/05/Protocolo-actuacion-urgencias-pacientes-aciduria-glutarica-tipo-1.pdf>
- Ribes A, Pérez-Dueñas B, Arranz JA, García-Villoria J, Couce ML. Protocolo de diagnóstico, tratamiento y seguimiento de la aciduria glutárica tipo I. En: AECOM editor. Guía clínica para el diagnóstico, tratamiento y registro de los pacientes con hiperfenilalaninemia en España. Madrid: Ergon; 2011. p. 205-18.



Asociación Española

Para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo

### Grupo de Trabajo de Nutrición de AECOM (2023)

Luis Aldámiz-Echevarría	Natalia Egea Castillo	Consuelo Pedrón Giner
Francisco Arrieta Blanco	Dolores García Arenas	Luis Peña Quintana
Elena Aznal Sainz	María Garriga García	Mónica Pons Ruiz
Delia Barrio Carreras	Domingo González-Lamuño	María Ángeles Sánchez Olmos
Amaya Bélanger Quintana	Alejandra Gutiérrez Sánchez	Félix Sánchez-Valverde
Rosa Benítez Ávila	Raquel Lorite Cuenca	Sinziana Stanescu
María José Camba Garea	Luis Miguel Luengo Pérez	Marta Suárez González
Elvira Cañedo Villarroya	Silvia Meavilla Olivas	Marta Tejón Fernández
Sara Celaya Cifuentes	Cristina Montserrat Carbonell	Mireia Termes Escalé
Patricia Correcher Medina	Ana Morais López	Verónica Vélez García
M <sup>a</sup> Luz Couce Pico	Ana Muñoz Alonso	Eva María Venegas
María Bueno Delgado	Bertha Ortigosa Pezonaga	Isidro Vitoria Miñana (Coordinador)

Estas fichas son de acceso libre y pueden imprimirse o descargarse en PDF para cualquier dispositivo desde la web de la AECOM: [www.aecom.com.es/recursos/](http://www.aecom.com.es/recursos/)