

Protocolo de emergencia para hospitales

ACIDURIA GLUTARICA I (AG-i)

(OMIM #231670)

Actualización 8-6-16

1.Fundamento

- La aciduria glutárica I (AG I) es un trastorno hereditario del catabolismo de ciertos aminoácidos , especialmente la lisina .
- Cualquier estrés metabólico puede provocar una enfermedad grave, con encefalopatía - una reducción del nivel de conciencia y otras alteraciones neurológicas. Después de estos episodios, los pacientes a menudo tienen discapacidad neurológica permanente severa, particularmente un trastorno del movimiento. Sin embargo, con un tratamiento agresivo temprano pueden prevenirse las complicaciones neurológicas.
- El daño resulta de la acumulación de ácido glutárico y otros metabolitos tóxicos.
- Los pacientes menores de 6 años de edad están en mayor riesgo de daño neurológico por lo que el tratamiento de los niños debe ser muy cuidadoso. El tratamiento tiene como objetivo minimizar la acumulación de metabolitos tóxicos mediante la prevención de la degradación de proteínas y promover su excreción por el uso de carnitina.
- La descompensación es a menudo provocada por el estrés metabólico, como cualquier enfermedad febril, en especial la diarrea y los vómitos o el ayuno. Los primeros signos de descompensación pueden ser sutiles, como los cambios de menor importancia en el tono. El vómito y la diarrea son comunes y deben tenerse siempre en cuenta . Sin embargo, los síntomas pueden ser difíciles de evaluar, como irritabilidad o simplemente ' no encontrarse bien ' .

2.-Atención en casa

Si el niño no vomita, tolera la fórmula y no hay alteración del nivel de conciencia ni ningún otro signo de alarma neurológica, se debe empezar en casa el régimen de emergencia.

- a) Se administrará polímeros de glucosa, preparada como se indica a continuación, a pequeños sorbos.

Edad (años)	Concentración del polímero de glucosa (Fantomalt®) (g/100ml) diluido en agua
0-1 (*)	10
1-2 (**)	15
2-6 (**)	20
6-10 (**)	20
>10	25

*Cantidades sugeridas durante el primer año

Edad 0-3 meses...45-80ml cada 2 horas

Edad 4-12 meses...90-100 ml cada 2 horas

**Cantidades sugeridas entre 1 y 10 años: 100-120 ml cada 2 horas

b) Carnitina

Se le dará el doble de la dosis de carnitina habitual.

c) Alimentación

- Durante 24-48 horas se suspenderá el aporte de proteínas naturales. Se reintroducirán progresivamente.
- Seguirá tomando la fórmula especial en las cantidades que tomaba.

d) Antipiréticos

- Puede tomar ibuprofeno o paracetamol .

3 . Atención en Urgencias del Hospital

Si el niño tiene vómitos recurrentes, diarrea profusa, fiebre alta o los padres notan que está más adormilado acudirá al Hospital

- La mayoría de los pacientes que acuden al hospital requerirán ingreso (puede ser suficiente en Observación de Urgencias)
- Sólo se permitirá el alta si tanto el pediatra como los padres están seguros del estado del niño. La familia debe tener un plan de manejo claro y estar preparada para regresar si el niño no mejora.

4.-Manejo de la urgencia

4.1.¿Vía oral o vía IV?

La decisión debe basarse principalmente en el estado clínico.

Los factores que influyen en la decisión son:

- El grado de enfermedad del niño
- Si el niño puede tolerar líquidos por vía oral
- **En caso de cualquier duda, poner una vía intravenosa.**

4.2. Vía Intravenosa

Es la vía preferida en la mayoría de ocasiones.

4.3.1.Fluidos

- a) Glucosa 200 mg / kg (2 ml/kg de glucosado al 10 %) en unos minutos.
- b) Solución salina 0,9% 10 ml/kg (20 ml/Kg si shock o circulación periférica deficiente) en bolo inmediatamente después de la glucosa.
- c) Continuar con glucosa al 10 % a 5 ml/kg/h hasta preparar la solución IV siguiente
- d) Solución IV

-Cantidad: Déficit + mantenimiento

Déficit:

estimación a partir de signos clínicos si no hay peso reciente disponible.

Mantenimiento :

100ml/kg para la primera 10kg

50 ml/kg para los siguientes 10kg

20 ml/Kg a partir de entonces.

Restar el fluido ya dado del total para las primeras 24 horas.

-Perfusión: glucosa al 10 % con iones

Ejemplo

Glucosado al 10%500 ml

CINa al 20 %..... 15 ml

Aporta 100 mEq Na/L

-Ritmo: 1/3 de las 24 horas en 6 horas y el resto en 18 horas.

-Si hiperglucemia, añadir insulina IV.

-Añadir potasio cuando orine si K normal en plasma.

4.2.2. Fórmula especial de Aminoácidos (sin lisina)

Reintroducirla lo más precozmente posible, si es necesario por sonda NG, a la dosis de 0,5-1 g/kg/día de equivalente proteico.

Durante 24-48 horas se suspenderá el aporte de proteínas naturales, que se reintroducirán progresivamente

4.2.3. Carnitina

Debe administrarse a la dosis de 200 mg/Kg/día.

-Bolo IV de 100 mg/Kg en 30 minutos

-Resto: en 4 dosis diarias, 25 mg/Kg/6 horas IV.

4.2.5. Tratamiento de la causa (infección, diarrea,..)

4.3. Vía oral

El niño está relativamente bien y no está vomitando.

4.3.1. Maltodextrina

-Preparado: A partir de polímero de glucosa ó maltodextrina en polvo (Fantomalt®) diluido en agua

-Administración: bebida frecuente regular o bolos pequeños.

-Cantidad a administrar:

Edad (años)	Concentración del polímero de glucosa (Fantomalt®/Vitajoule®) (g/100ml)	Volumen diario total(***)
0-1 (*)	10	150-200 ml/kg
1-2 (**)	15	100 ml/kg
2-6 (**)	20	1200-1500 ml
6-10 (**)	20	1500-2000 ml
>10	25	2000 ml

(*) Cantidades sugeridas durante el primer año

Edad 0-3 meses...45-80ml cada 2 horas o 70-120ml cada 3 horas diurnas y nocturnas

Edad 4-6 meses...85-100 ml cada 2 horas o 130-150ml cada 3 horas diurnas y nocturnas

Edad 7-9 meses....90-100ml cada 2 horas o 130-150ml cada 3 horas diurnas y nocturnas

Edad 10 a 12 meses...100ml cada 2 horas o 150 ml cada 3 horas día y noche

(**)Cantidades sugeridas desde el año de vida

1-3 años.....Ofrecer 100ml cada 2 horas o 150ml cada 3 horas día y noche

3-4 años.....Ofrecer 110 ml cada 2 horas o 170ml cada 3 horas día y noche

5-8 años.....Ofrecer 130ml cada 2 horas o 200ml cada 3 horas día y noche

9-10 años.....Ofrecer 150ml cada 2 horas o 220ml cada 3 horas día y noche

(***) El volumen total diario se puede dividir por 12 y dar esa cantidad cada dos horas.

Si tiene diarrea y vómitos , se añadirán los electrolitos estándar de una solución de rehidratación oral siguiendo las instrucciones del fabricante, pero sustituyendo el agua por la solución de polímeros de glucosa .

4.3.2.Aminoácidos

Tan pronto como sea posible, debe añadirse al polímero de glucosa los aminoácidos sin lisina que toma el niño (GAI Anamix Infant en el caso del niño pequeño) a la dosis de 0,5 g-1 g/Kg/día de equivalente proteico.

4.3.3.Antitérmicos

Si tiene fiebre: Ibuprofeno 10-15 mg/Kg/dosis, 3-4 dosis diarias.

4.3.4.Carnitina

Debe administrarse a la dosis de 200 mg/Kg/día (en 4 dosis diarias)

4.4.Analítica inicial

Sangre

pH y gases...no suele haber acidosis metabólica.

Glucosa

Urea y electrolitos

Carnitina y acilcarnitinas en papel

Hemograma

Hemocultivo, reactantes de fase aguda de infección

4.5. Control evolutivo

- A las 4-6 horas, o menos, volver a valorar si se ha producido algún deterioro o no ha habido mejoría. La valoración clínica debe incluir la escala de coma de Glasgow y presión arterial.
- Analítica a controlar : pH y gases en sangre, glucosa,urea y electrolitos.

- Volver a iniciar la alimentación por vía oral enteral lo antes posible ya que esto permite administrar muchas más calorías de forma segura .Se suele administrar un polímero de glucosa soluble inicialmente al 10%, aumentando tanto el volumen como la concentración en función de la tolerancia.

Bibliografía

- Kölker S1, Christensen E, Leonard JV, Greenberg CR et al. Diagnosis and management of glutaric acidemia type I--revised recommendations. J Inherit Metab Dis. 2011 ;34:677-94
- NHS.Expanded Newborn Screening. Glutaric acidemia. <http://www.expandedscreening.org/site/home/metabolic-ga1-introduction.asp> (acceso 8-6-16)
- Protocolos de emergencia del British Inherited Metabolic Diseases Group (BMIDG). Disponible en http://www.bimdg.org.uk/store/guidelines/ER-GA1-v3_842109_18032015.pdf (acceso 8-6-16)
- Saudubray J-M, van den Berghe G, Walter JH. (editors) Inborn Metabolic Diseases. Diagnosis and treatment. 5th Edition. Springer 2012
- Walter JH. Tolerance to fast: rational and practical evaluation in children with hypoketonaemia. J Inherit Metab Dis. 2009 ;32:214-7.